LES ANOMALIES GÉNÉTIQUES

Un recueil d'information sur
la génétique humaine

© Bureau de l'éducation française (Education Manitoba), 1986.

REMERCIEMENTS

Le Bureau de l'éducation française désire remercier vivement le March of Dimes Birth Defects Foundation d'avoir autorisé notre traduction et adaptation de divers documents d'information tirés de leurs séries sur la génétique et sur la santé publique et de la brochure intitulée Birth Defects: Tragedy and Hope. On remercie également Globe/Modern Curriculum Press d'avoir autorisé l'adaptation d'un exercice tiré de Bodyworks par Hart Scarrow (1982) et Dr. G.J. Sherman de Santé et Bien être social Canada pour les informations pertinentes au sujet des anomalies génétiques au Canada.

TABLE DES MATIÈRES

page

MALADIES ET MALFORMATIONS CONGÉNITALES : TRAGÉDIE ET ESPOIR . . 1

INTRODUCTION 2
TYPES DE MALFORMATIONS ET DE MALADIES CONGÉNITALES 3
LES MALFORMATIONS PRÉSENTES À LA NAISSANCE 3
LES ERREURS INNÉES DU MÉTABOLISME 3
LES MALADIES DU SANG 3
LES ABERRATIONS CHROMOSOMIQUES 3
LES FACTEURS PÉRINATAUX DE HAUT RISQUE 3
LES CAUSES D'ANOMALIES CONGÉNITALES 4
L'HÉRÉDITÉ 4
Les anomalies génétiques 5
Les mutations 5
Les aberrations chromosomiques 5
Le syndrome de Down 5
D'autres aberrations chromosomiques 6
L'ENVIRONNEMENT MATERNEL 6
Les infections 6
Drogues et médicaments 7
L'alcool 7
Le tabac 7
L'alimentation 7
L'INFLUENCE DU MILIEU AMBIANT 8
L'irradiation 8
Les agents de pollution 8
L'ACTION COMBINÉE DE L'HÉRÉDITÉ ET DE L'ENVIRONNEMENT 8
DÉTECTION ET DIAGNOSTIC 9
DIAGNOSTIC PRÉNATAL 9
L'amniocentèse 9
L'échographie 10
La foetoscopie 10
TRAITEMENT 10
LE TRAITEMENT PRÉNATAL 10
LA CHIRURGIE CORRECTIVE 11
LA RÉGULATION CHIMIQUE 11
LES PROTHÈSES 11
LES TRANSPLANTATIONS 11
LA RÉÉDUCATION 11
PRÉVENTION 11
LES SOINS PRÉNATAUX 11
LES VACCINS 12

SERVICES GÉNÉTIQUES 13
L'INFORMATION 13

LA SANTÉ PUBLIQUE ET LA GÉNÉTIQUE 14

LE SYNDROME DE DOWN 15
LA MALADIE DE TAY-SACHS 18
SPINA-BIFIDA 21
ANÉMIE À HÉMATIES FALCIFORMES 24
PIED BOT 27
FISSURE DE LA LÈVRE ET DU PALAIS 30
MALADIE HÉMOLYTIQUE DUE AU FACTEUR RH 33
LA POLIOMYÉLITE 37
AFFECTIONS CARDIAQUES CONGÉNITALES 39
LA RUBÉOLE 42
FAIBLE POIDS DE NAISSANCE 46
L'HERPÈS GÉNITAL 50

DIVERS DOCUMENTS 54

EXERCICE EN GÉNÉTIQUE HUMAINE 55
LA GÉNÉTIQUE ET LES MALADIES HÉRÉDITAIRES 60
LES ANOMALIES GÉNÉTIQUES AU CANADA 62
STATISTIQUES 62
SAVIEZ-VOUS QUE 63

MALADIES ET MALFORMATIONS CONGÉNITALES

TRAGÉDIE ET ESPOIR

INTRODUCTION

Les malformations congénitales constituent le problème le plus grave de la médecine infantile. Elles affligent plus de 20 000 bébés au Canada chaque année et ont des répercussions dans la vie quotidienne de gens de tous les âges.*

Ces malformations sont des anomalies structurales, fonctionnelles ou métaboliques qui se traduisent souvent par une déficience physique ou mentale, une espérance de vie plus courte, voire la mort. Elles sont héréditaires ou provoquées par une action étrangère dans l'utérus (maladie de la mère, médicaments ou drogues, malnutrition) ou par un agent extérieur (pollution, infection, irradiation). Un poids de naissance exagérément faible constitue aussi une cause importante d'infirmité et de mortalité infantiles.

Aujourd'hui, la médecine peut éviter ou corriger certaines malformations, mais non la plupart, parce que leurs causes ne sont pas encore connues. C'est précisément pourquoi la Fondation des maladies et malformations congénitales - Parade des Dix Sous - finance des programmes de soins, de recherche et d'information visant à:

- découvrir les causes fondamentales des anomalies congénitales;
- consacrer les connaissances acquises à la prévention;
- améliorer les méthodes actuelles de traitement tout en cherchant des remèdes;
- offrir aux familles de l'information et des conseils d'ordre génétique;
- lancer, à l'intention des professionnels de la santé, des programmes d'information et de perfectionnement;
- sensibiliser le grand public et promouvoir l'adoption de modes de vie et de comportement favorisant une grossesse saine.

---

* 250 000 aux États-Unis

Types de malformations et de maladies congénitales

Elles se classent en plusieurs catégories:

1. **LES MALFORMATIONS PRÉSENTES À LA NAISSANCE**

Elles comprennent les défauts structuraux et les anomalies physiques comme le spina-bifida, le pied bot, la fissure palatine, les doigts ou orteils surnuméraires, etc. Une partie du corps peut manquer, être mal formée, ou exister en double.

2. **LES ERREURS INNÉES DU MÉTABOLISME**

Elles entraînent des troubles divers, tels la fibrose kystique, la dystrophie musculaire, la phénylcétonurie (PCU), la maladie de Tay-Sachs, le crétinisme (hypothyroïdisme congénital), le diabète juvénile, et bien d'autres maladies découlant de l'incapacité de l'organisme à produire un enzyme particulier ou à effectuer certaines transformations chimiques. Le résultat en est l'arriération mentale, les cataractes, des déficiences fonctionnelles graves, parfois la mort.

3. **LES MALADIES DU SANG**

Citons notamment l'anémie à hématies falciformes, l'hémophilie, la thalassémie. Le dérèglement est attribuable à l'absence ou l'insuffisance d'un constituant sanguin ou au fait que ce dernier ne remplit pas son rôle; le dérèglement est souvent lié à un défaut du métabolisme.

4. **LES ABERRATIONS CHROMOSOMIQUES**

Les syndromes de Down (autrefois appelé mongolisme), de Klinefelter, de Turner et bon nombre d'autres anomalies du même genre sont maintenant reconnaissables grâce à des techniques raffinées d'examen microscopique permettant de mieux mettre en évidence les différences chromosomiques. Les aberrations chromosomiques correspondent souvent à des associations spécifiques d'anomalies structurales et organiques multiples.

5. **LES FACTEURS PÉRINATAUX DE HAUT RISQUE**

Ils comprennent un poids de naissance exagérément faible (c'est-à-dire inférieur à 2 kilogrammes), souvent accom- pagné d'hypoglycémie (abaissement du taux de glucose sanguin) et d'autres graves problèmes apparents à la naissance. Le bébé peut être soit prématuré, soit né à terme, mais il souffre dans ce dernier cas d'un retard de croissance. Le taux de mortalité est plus élevé en raison de problèmes respiratoires, cardiaques

et digestifs, d'une faible résistance à l'infection, d'une mauvaise régulation thermique, ou encore d'hypoglycémie. Tous ces troubles peuvent entraîner la dégradation des facultés physiques et mentales à long terme, bien qu'un traitement médical entrepris assez tôt puisse améliorer la situation.

Les causes d'anomalies congénitales

1. L'HÉRÉDITÉ

Certaines malformations sont héréditaires, au même titre que d'autres caractéristiques. L'information héréditaire est transmise des parents à l'enfant par des gènes localisés sur les chromosomes cellulaires. Il y a normalement 46 chromosomes par cellule, sauf dans les cellules reproductrices (le spermatozoïde et l'ovule), qui en comptent chacune 23: à la conception, en effet, chacun des parents fournit normalement la moitié des chromosomes porteurs de gènes qui détermineront le patrimoine héréditaire de l'enfant.

LES MALADIES GÉNÉTIQUES NE SE TRANSMETTENT PAS TOUTES DE LA MÊME FAÇON

Dans certains cas, l'un des parents est porteur d'un gène défectueux dominant (c'est-à-dire plus fort que son homologue normal) et chacun des enfants a 50 pour cent de chances d'hériter de ce gène et de l'affection qu'il engendre. C'est ce qu'on appelle l'hérédité dominante. La maladie de Huntington, par exemple, est transmise de cette façon.

Dans d'autres maladies génétiques, les deux parents, apparemment normaux, sont porteurs du même gène nocif: chaque enfant a alors 25 pour cent de chances de recevoir ce gène et d'être ainsi affligé d'une malformation à la naissance, 25 pour cent de chances également d'hériter des deux gènes normaux et 50 pour cent d'hériter à la fois d'un gène normal et d'un gène défectueux, devenant ainsi, comme ses parents, un porteur de maladie non touché par celle-ci. Ce processus s'appelle l'hérédité récessive. L'anémie à hématies falciformes et la maladie de Tay-Sachs sont des exemples d'affections transmises de cette façon.

Le daltonisme (incapacité de percevoir ou de distinguer les couleurs) et l'hémophilie (causée par l'absence d'un facteur de coagulation du sang) sont en revanche des manifestations de l'hérédité liée au sexe. Normalement, les gamètes femelles ont deux chromosomes X tandis que les mâles n'en comptent qu'un. Une mère apparemment normale peut être porteuse d'un gène défectueux sur l'un de ses chromosomes X:

chacun de ses fils a alors 50 pour cent de chances d'en hériter, ainsi que de la maladie correspondante. Le père ne peut, lui, transmettre l'affection, mais la fille peut recevoir le chromosome X défectueux, devenant à son tour porteuse d'une maladie qu'elle peut transmettre à ses fils. De nouveau, le risque d'hériter du gène défectueux est pour ceux-ci de 50 pour cent.

Les anomalies génétiques

Les mutations et les aberrations chromosomiques résultent de changements dans le matériel génétique des cellules reproductrices. Elles peuvent être spontanées ou provoquées par des erreurs survenant dans le développement du spermatozoïde et de l'ovule, ou par des facteurs externes tels que les rayons X. Elles se transmettent aux générations futures.

Les mutations

Modification moléculaire brusque, la mutation altère les caractères déterminés par le ou les gènes qu'elle frappe. Les causes en sont obscures quoiqu'elles aient pu être reliées à des radiations ou des produits chimiques dans quelques cas. Certaines mutations peuvent être bénéfiques; toutefois, la plupart des mutations et des modifications chromosomiques reconnues sont nocives.

Les aberrations chromosomiques

Le nombre de chromosomes par cellule est trop faible ou trop élevé; une partie de chromosome est manquante ou greffée sur un autre chromosome. On peut voir et photographier ce genre d'anomalies grâce à des microscopes spéciaux. Les anomalies chromosomiques graves entraînent généralement la mort du foetus (fausse couche, enfant mort-né).

Le syndrome de Down est le dérèglement chromosomique le plus commun. Les enfants qui en sont atteints souffrent d'arriération mentale et de malformations du visage et des membres, voire parfois des organes internes. La maladie porte aussi le nom de trisomie 21 parce qu'elle est habituellement due à la présence d'un chromosome 21 surnuméraire (trois au lieu de deux) dans chaque cellule. Le syndrome atteint le plus souvent les bébés nés de mères âgées entre 35 et 45 ans. Une variante familiale de la maladie, plus rare, est causée par le transfert d'un fragment du chromosome 21 surnuméraire sur un autre chromosome dans toutes les

D'autres aberrations chromosomiques tels que les syndromes de Turner et de Klinefelter, se traduisent par des atrophies sexuelles, des anomalies de croissance et des déficiences mentales. Elles sont causées par l'insuffisance (pour les femmes) ou l'excès (pour les hommes) de chromosomes sexuels (chromosome X).

2. L'ENVIRONNEMENT MATERNEL

La grossesse est une période complexe caractérisée par le développement rapide du corps humain. Particulièrement cruciales sont les huit premières semaines, pendant lesquelles l'embryon acquiert les caractères distinctifs de l'espèce. Le développement du foetus, qui est mené à son terme au cours des trente semaines qui restent, peut être altéré par un mauvais environnement maternel. En fait, les dommages peuvent même survenir au tout début de la grossesse, avant que la future mère se sache enceinte. C'est pourquoi il importe tant que toute femme en âge de procréer ait de bonnes habitudes hygiéniques (de ses premières menstruations à la ménopause).

Les infections

La rubéole est sans doute la plus connue des maladies infectieuses qui causent les malformations congénitales. Elle peut causer la surdité, la cécité, des malformations cardiaques ainsi que d'autres troubles, suivant le stade de la grossesse auquel survient l'infection. Une autre infection, la cytomégalie, est plus courante, tandis que la toxoplasmose, une maladie parasitaire, peut être très pernicieuse pour le foetus sans nuire à la mère.

Les maladies transmises sexuellement (dites MTS), notamment les maladies vénériennes, mettent en danger l'embryon et le nouveau-né. Ainsi, une syphilis non traitée peut entraîner des malformations osseuses et l'infection de nombreux organes; la gonorrhée peut causer des troubles oculaires allant jusqu'à la cécité si le bébé n'est pas immédiatement traité après l'accouchement. Le virus simplex de l'herpès génital peut gravement endommager le cerveau du nouveau-né si la mère subit un accès infectieux au moment de l'accouchement.

Drogues et médicaments

Si l'on ne connaît pas encore parfaitement les effets sur le foetus de drogues telles que la cocaïne, les amphétamines et les barbituriques, il ne fait en revanche aucun doute que leur consommation est dangereuse pour la santé. Par ailleurs, les enfants d'héroïnomanes sont souvent déjà intoxiqués à la naissance.

Les effets sur le foetus de la plupart des médicaments sont également très mal connus, notamment en ce qui touche l'interaction des produits prescrits ou non prescrits par ordonnance. Aussi la femme enceinte devrait-elle s'abstenir de tout médicament non prescrit par un médecin au courant de son état.

L'alcool

Les enfants nés de mères alcooliques présentent parfois un ensemble distinctif de caractéristiques mentales et physiques appelé le "syndrome foetal de l'alcool". L'alcool, sous quelque forme que ce soit (bière, vin, ou whisky), traverse rapidement le placenta pour atteindre le foetus et nul ne sait exactement où se situe son seuil de toxicité ou d'innocuité.

Le tabac

Pour les fumeuses, le risque de mettre au monde des enfants mort-nés ou de poids trop faible est plus élevé. Ces enfants sont plus fragiles et plus exposés aux déficiences que des nouveau-nés plus gros et en outre, ont souvent plus tard des problèmes d'apprentissage. La gravité de leurs troubles est en fonction du degré de tabagisme de la mère et du stade de la grossesse. Des études ont montré qu'au bout de deux cigarettes seulement, les mouvements respiratoires du foetus diminuent considérablement.

L'alimentation

Le développement du foetus exige une certaine ration calorique de même que l'ingestion de substances nutritives précises. Ainsi, les protéines sont nécessaires pour les cellules cérébrales, le calcium l'est pour les os et les dents, la vitamine A pour les yeux et la peau. Le régime alimentaire de la mère, s'il est insuffisant ou inadéquat, peut réduire dangereusement le poids du nouveau-né ou entraîner des troubles neuromusculaires et plus tard des troubles d'apprentissage.

3. L'INFLUENCE DU MILIEU AMBIANT

La mère peut avoir été exposée, sans le savoir, à certains éléments nocifs de son milieu ambiant.

L'irradiation

L'exposition aux rayons X dans les premiers stades de la grossesse (en particulier l'exposition répétée du pelvis) peut être dangereuse pour le foetus. Ainsi, toute femme croyant être enceinte devrait en avertir son médecin et son dentiste afin qu'ils prennent les précautions nécessaires pour protéger le foetus.

Les agents de pollution

Divers résidus chimiques et pesticides peuvent causer des malformations congénitales chez des animaux de laboratoire, le plus souvent à un niveau de concentration plus élevé que celui qu'on trouve habituellement dans notre environnement. Bien que pour le moment seuls quelques agents polluants, dont le plomb et le mercure de méthyle, se soient avérés susceptibles de causer des malformations chez l'homme, l'inquiétude persiste, car les êtres humains sont peut-être plus vulnérables que les animaux, comme la thalidomide l'a prouvé. En tout état de cause, il est difficile d'associer catégoriquement certains polluants aux malformations, étant donné que bien d'autres facteurs influent sur l'issue de la grossesse.

L'examen des produits potentiellement dangereux et des moyens d'en préserver le foetus fait donc l'objet d'une collaboration étroite entre les scientifiques, les industriels, les pouvoirs publics et les organismes bénévoles.

4. L'ACTION COMBINÉE DE L'HÉRÉDITÉ ET DE L'ENVIRONNEMENT

Peu de malformations procèdent d'une seule cause. On croit au contraire que la majorité d'entre elles résultent de l'interaction entre l'environnement et l'hérédité, plus précisément de la combinaison des prédispositions héréditaires, du stade de la grossesse et des risques ambiants.

La maladie liée à l'incompatibilité des groupes sanguins en est un exemple. Elle se manifeste quand une mère Rh négatif conçoit un enfant qui hérite du Rh positif du père: après une première grossesse normale, la mère peut fabriquer des anticorps qui attaqueront les globules rouges de ses futurs bébés, provoquant ainsi chez eux une anémie, une jaunisse, voire la mort.

Le traitement, dans les cas graves, consiste en des transfusions sanguines à la naissance, ou parfois même intra-utérines. Pour prévenir les problèmes ultérieurs d'incompatibilité, on inocule à la mère un vaccin rhésus dans les trois jours qui suivent la naissance de chaque bébé Rh positif ou après une fausse couche ou un avortement, l'empêchant ainsi de devenir sensibilisée au facteur rhésus et de mettre en péril, par le fait même, la vie de son prochain bébé.

Détection et diagnostic

Certains défauts structuraux, tels que le pied bot et le bec-de-lièvre, sont immédiatement visibles à la naissance. Ce n'est pas le cas de ceux qui touchent le métabolisme ou les organes internes.

L'analyse d'une goutte de sang prélevée au talon du nouveau-né permet de détecter les erreurs de métabolisme responsables d'arriération mentale ou d'autres déficiences et, par là même, de commencer le traitement avant qu'elles aient causé des dommages. Le même procédé permet de dépister entre autres l'hypothyroïdisme, la galactosémie, la PCU, et le syndrome de Menkes (maladie des urines à odeur de sirop d'érable), troubles qui peuvent finir par causer une grave arriération.

1. DIAGNOSTIC PRÉNATAL

L'amniocentèse

L'amniocentèse est l'une des techniques les mieux connues et les plus utiles pour la détection de certaines anomalies congénitales. On la pratique généralement entre la quatorzième et la seizième semaine de grossesse.

Pratiquement indolore, elle s'effectue avec une aiguille creuse qu'on introduit dans l'abdomen de la mère pour y prélever du liquide amniotique. On analyse ensuite les cellules foetales qui s'y trouvent afin de détecter une éventuelle anomalie: une aberration chromosomique connue, l'un des cent troubles métaboliques répertoriés ou un défaut structural quelconque. Au stade final de la grossesse, l'examen permet de déterminer la maturité du foetus, ainsi que la gravité des effets d'une éventuelle incompatibilité sanguine. À l'aide de toutes ces informations, les médecins peuvent alors choisir le meilleur traitement possible pour le foetus ou le futur nouveau-né.

L'échographie

On emploie ces vibrations sonores de haute fréquence, au lieu de la radiographie, pour localiser le foetus dans l'utérus, avoir une idée de sa taille et de sa structure, et pour l'examen du placenta. L'échographie est précieuse pour le diagnostic de grossesses multiples, l'un des cas où la prématurité peut poser des problèmes. Elle sert aussi d'auxiliaires dans l'amniocentèse pour le guidage de l'aiguille.

La foetoscopie

La foetoscopie qui permet, par l'introduction directe dans l'utérus d'un équipement spécial, d'observer le foetus et de faire des prélèvements sanguins, est parfois utilisée pour le diagnostic de maladies du sang et de malformations que l'on ne peut détecter par d'autres méthodes. Toutefois, la foetoscopie en est encore au stade expérimental et ne peut être utilisée que dans quelques grands centres médicaux.

L'intérêt du diagnostic prénatal réside aussi dans le fait qu'il permet de traiter avant la naissance certains des défauts du métabolisme, dont on sait qu'ils sont à l'origine de plus de 125 malformations et maladies congénitales, sans compter les nombreuses autres qu'on ne leur a pas encore attribuées. Le premier bébé à avoir été ainsi traité avant la naissance pour un défaut du métabolisme est aujourd'hui une petite fille vigoureuse.

Les régimes alimentaires et les médicaments permettent également de remédier à un nombre de plus en plus élevé de troubles métaboliques sérieux. On espère en outre, dans l'avenir, pouvoir remplacer les enzymes manquants et procéder à des transplantations ou modifications cellulaires pour sauver les victimes de ces affections.

Traitement

Si relativement peu de défauts congénitaux peuvent être complètement corrigés, certains traitements permettent, dans de nombreux cas, d'en ralentir ou d'en stopper partiellement les effets nocifs. En voici la liste:

1. LE TRAITEMENT PRÉNATAL

   une médication destinée à guérir l'insuffisance cardio-vasculaire du foetus, des transfusions pour remédier aux graves incompatibilités sanguines, l'administration d'hormones et de vitamines pour corriger les troubles du métabolisme, la chirurgie pour enrayer l'aggravation des dommages causés par des malformations anatomiques, etc.

2. **LA CHIRURGIE CORRECTIVE**

pour les défauts structuraux tels que le bec-de-lièvre, la fissure palatine, le pied bot, les malformations cardiaques, l'occlusion intestinale, etc.

3. **LA RÉGULATION CHIMIQUE**

par médicaments, hormones, vitamines, diète ou complément nutritif. Exemples: insuline et régime alimentaire spécifique pour le diabète, métabolites de phosphate et de vitamine D pour le rachitisme héréditaire, substituts protéiques pour la PCU.

4. **LES PROTHÈSES**

appareils de correction auditive, membres artificiels et autres dispositifs mécaniques.

5. **LES TRANSPLANTATIONS**

de la cornée, du rein et de la moelle osseuse pour combattre les troubles de déficience immunitaire.

6. **LA RÉÉDUCATION**

pour remédier, dans une certaine mesure, aux handicaps physiques, mentaux et sensoriels.

Prévention

La maîtrise des facteurs génétiques et ambiants responsables d'anomalies congénitales constitue un objectif scientifique à long terme. Il est toutefois possible, dès maintenant, d'enrayer pendant la grossesse l'action de certains de ces facteurs, dangereux pour la santé du bébé.

1. **LES SOINS PRÉNATAUX**

Combinés à une saine alimentation maternelle, les soins prénataux peuvent contribuer à la protection du foetus contre les risques d'un poids de naissance trop faible et de maladies ou de malformations par la suite. En moyenne, la femme enceinte doit augmenter sa ration calorifique de 1255 kJ par jour et avoir un régime alimentaire varié lui apportant tous les éléments nutritifs nécessaires; son augmentation de poids doit être de 11 kg ou plus si elle ne pesait pas assez avant sa grossesse; elle doit s'abstenir de prendre des médicaments non prescrits par un médecin au courant de son état, de fumer, de consommer de l'alcool (ou alors en prendre très peu); enfin, il lui faut se reposer et poursuivre en même temps, à un degré raisonnable, des activités physiques et professionnelles.

Toutes ces précautions et exigences sont encore plus importantes dans le cas d'adolescentes, qui, souvent, courent déjà de plus grands risques du fait de leur immaturité physiologique ou de leur négligence sur le plan de l'hygiène.

La détection précoce des problèmes contribue à l'issue heureuse de la grossesse. Lors des visites prénatales, les médecins recueillent les renseignements qui les aideront à planifier l'accouchement, notamment le taux de croissance du foetus, sa position dans l'utérus, la placentation ainsi que toute maladie de la mère susceptible de nuire au développement foetal et à l'accouchement. Tous ces renseignements leur permettent de parer à des situations qui pourraient être dangereuses, par exemple la présence de jumeaux, les cas d'incompatibilité sanguine, l'existence de diabète ou de troubles cardiaques chez la future mère.

Les soins prénataux constituent la première étape dans la protection de la mère et du bébé à naître. D'autres techniques ou services vont beaucoup plus loin, en permettant de sauver la vie du foetus et de le mettre au monde intact.

2. LES VACCINS

On utilise les vaccins pour combattre les effets dévastateurs sur le foetus de la rubéole et des incompatibilités sanguines. En ce qui concerne la rubéole, la vaccination des enfants de 12 mois et plus (sauf contre-indication médicale) réduit doublement la menace d'infection, d'une part en immunisant les futures mères avant l'âge de la procréation, et d'autre part en empêchant la transmission de la maladie aux femmes enceintes non immunisées contre la rubéole.

Mais comme il n'est pas sûr que le virus du vaccin soit inoffensif pour le foetus, le corps médical déconseille l'inoculation des femmes en âge de procréer, sauf s'il est certain qu'elles ne sont pas enceintes ou ne le deviendront pas dans les trois mois qui suivent.

Le vaccin RH inoculé à une femme Rh négatif dans les trois jours qui suivent la naissance d'un bébé Rh positif, une fausse couche, ou un avortement, empêche la formation dans son sang d'anticorps dangereux pour la santé de ses futurs enfants.

3. SERVICES GÉNÉTIQUES

Des services génétiques sont à la disposition des couples qui craignent que leur progéniture soit victime de troubles héréditaires, parce que, par exemple, l'un des deux parents fait partie d'une famille ayant connu un certain nombre de ces troubles. Ou encore les parents appartiennent à un groupe ethnique ou racial prédisposé à une maladie ou à une malformation précise, ou ils ont déjà eu un enfant atteint.

Bénéficiant de travaux récents, les généticiens et autres spécialistes peuvent maintenant faire des cultures tissulaires, des études chromosomiques et des analyses biochimiques pour obtenir les données nécessaires au diagnostic et au traitement des dérèglements génétiques et pour bien informer les personnes intéressées.

S'il existe un risque d'anomalie congénitale, le conseiller en génétique en déterminera la probabilité aussi précisément que possible et explorera les possibilités de traitement ou de récurrence chez les membres de la famille ou les futurs enfants. Cependant, le conseiller ne peut exiger qu'un couple suive ses conseils; la décision appartient aux parents, aidés de leur famille et de leurs conseillers spirituels.

4. L'INFORMATION

On veut encourager la population à apprendre et à mettre en oeuvre des mesures d'hygiène visant à l'amélioration sanitaire des mécanismes de reproduction et la prévention des malformations congénitales. Si l'information accumulée par la recherche et les expériences cliniques n'est pas mise à profit et en pratique, nombre de familles continueront à connaître des tragédies (parfois mortelles pour leurs bébés) qui pourraient être évitées. Car nous savons maintenant qu'il est possible, par l'information au public, de prévenir la rubéole, les effets de l'incompatibilité sanguine, les maladies vénériennes et d'autres maladies responsables des malformations congénitales.

La Parade des Dix Sous distribue de la documentation, du matériel audio-visuel et éducatif par l'intermédiaire de ses divisions locales, des écoles, des organismes sanitaires et des services à la collectivité. Elle cherche en outre à mieux informer le grand public des progrès médicaux par le biais de films et de documents destinés à la presse écrite, à la radio et à la télévision. Enfin, par son programme d'information et de perfectionnement, elle initie les professionnels des soins de la santé aux plus récentes découvertes concernant la santé maternelle et infantile, et contribue ainsi à la prévention des maladies et des malformations congénitales.

LA SANTÉ PUBLIQUE

ET LA GÉNÉTIQUE

LE SYNDROME DE DOWN

Qu'est-ce que le syndrome de Down?

Le syndrome de Down est une combinaison d'affections congénitales parmi lesquelles se trouve la déficience mentale. Il était auparavant appelé mongolisme parce que la plupart des enfants qui en sont atteints ont un faciès quelque peu oriental. Par "déficience mentale", on entend le fait que l'enfant n'apprend pas aussi vite que les autres enfants, cela en raison d'une formation anormale du cerveau.

À quoi ressemble un enfant atteint du syndrome de Down?

L'enfant peut avoir des yeux en amande, une langue qui paraît grosse pour la bouche, et être court de cou. La tête peut être aplatie à l'arrière et les oreilles petites et parfois recourbées au sommet. Le nez est également aplati et épaté. L'enfant ou l'adulte atteint du syndrome de Down est souvent de petite taille et ses articulations sont exagérément souples.

À quel point l'enfant est-il handicapé?

Le degré de déficience varie énormément, pouvant aller de modéré à profond. La plupart des malades souffrent d'une déficience modérée, mais tous sont handicapés jusqu'à un certain point. Il n'est pas possible de prévoir le développement mental d'un enfant atteint du syndrome de Down à partir de son apparence physique.

À quelles activités un enfant atteint du syndrome de Down peut-il s'adonner?

Un enfant ayant cette affection congénitale peut ordinairement faire la plupart des choses que fait tout jeune enfant. Il peut marcher, parler, s'habiller et apprendre à être propre. Toutefois, il parvient à faire ces choses plus tard que les enfants normaux. Comme pour tout autre enfant, il est impossible de savoir exactement à quel âge l'enfant malade pourra atteindre ces étapes dans son développement.

Un enfant atteint du syndrome de Down peut-il aller à l'école?

Oui. Il existe des programmes préscolaires spéciaux destinés à aider chaque enfant à développer au mieux ses aptitudes. Ces programmes se poursuivent à tous les niveaux de scolarité et il existe également des programmes spéciaux de travail pour les adultes atteints du syndrome de Down. Les résultats obtenus dépendent du développement du cerveau et du milieu social dans lequel l'enfant vit.

Les enfants atteints du syndrome de Down ont-ils des problèmes de santé particuliers?

Beaucoup ont des malformations cardiaques qui, souvent, peuvent être corrigées par une intervention chirurgicale. Un enfant atteint du syndrome de Down est souvent sujet au rhume, à la bronchite et à la pneumonie. Comme tout autre enfant, il devrait recevoir des soins médicaux réguliers, y compris des examens de la vue et de l'ouïe, et l'injection de vaccins. Les adultes atteints du mal vieillissent plus vite que les autres sujets de leur groupe d'âge. L'espérance de vie pour ces personnes est d'environ 50 ans.

Qu'est-ce qui provoque le syndrome de Down?

La fécondation est entraînée par la fusion d'un spermatozoïde du père et d'un ovule de la mère. Normalement, les cellules du spermatozoïde et de l'ovule ont 23 chromosomes. Les chromosomes constituent l'information héréditaire de toute cellule vivante. Dans le cas d'un enfant atteint du syndrome de Down, l'ovule ou le spermatozoïde présente 24 chromosomes au lieu de 23. Il en résulte que le nombre total de chromosomes est de 47 alors qu'il devrait être de 46. Ce chromosome en trop entraîne les caractéristiques physiques et mentales du syndrome de Down. Le type le plus courant de syndrome de Down est connu sous le nom de Trisomie 21, en raison de la présence de trois chromosomes no 21.

Peut-on traiter le syndrome de Down?

Il n'existe malheureusement aucun traitement pour un enfant né avec cette affection congénitale. Quoi qu'aient prétendu certains, la science n'a pas encore trouvé le moyen de combattre la cause du syndrome de Down.

Les enfants atteints du syndrome de Down peuvent-ils se marier?

Certains jeunes atteints de cette maladie se sont mariés, mais cela est inhabituel. Aucun homme atteint du syndrome de Down n'est devenu père. Chez les femmes, les chances d'avoir un enfant sont de 50 pour cent. Les personnes atteintes de cette maladie ont, en général, besoin de quelqu'un pour prendre soin d'elles.

Y a-t-il une anomalie chez les parents qui donnent naissance à un enfant atteint du syndrome de Down?

Habituellement pas. Le phénomène qui entraîne l'apparition d'un chromosome supplémentaire peut se produire dans n'importe quelle cellule - ovule ou spermatozoïde - et le chromosome en trop peut se trouver chez l'un ou l'autre des parents. Dans quelques rares cas, le phénomène se produit dans un embryon formé d'un spermatozoïde ou d'un ovule normal, ou résulte d'un remaniement chromosomique dans les cellules d'un père ou d'une mère en parfaite santé.

Quels sont les parents les plus susceptibles d'avoir un enfant atteint du syndrome de Down?

Les parents qui ont déjà eu un enfant atteint de la même maladie, un père ou une mère qui a subi un remaniement chromosomique (voir plus haut), une mère âgée de plus de 35 ans. Les risques pour une femme de plus de 35 ans d'avoir un enfant souffrant du syndrome sont les mêmes qu'il s'agisse ou non d'une première grossesse. Le syndrome de Down est l'affection congénitale la plus répandue. Il touche de façon égale toutes les races et toutes les couches sociales.

Est-il possible de diagnostiquer le syndrome de Down avant la naissance de l'enfant?

Oui. S'il y a la moindre raison de s'inquiéter, un examen, appelé amniocentèse, peut être pratiqué au quatrième mois de la grossesse. Une famille qui a un enfant exigeant des soins

spéciaux ou souffrant d'affections congénitales peut aborder la question de l'examen avec un médecin ou un spécialiste de la santé qui pourra la diriger vers un centre de consultation génétique. L'examen ne peut pas garantir la naissance d'un enfant normal, mais il peut indiquer si le syndrome de Down est présent dans le foetus.

Que fait La Parade des Dix Sous pour prévenir et traiter le syndrome de Down?

C'est principalement en fournissant une aide financière à la recherche scientifique que La Parade des Dix Sous cherche à prévenir le syndrome de Down. Les efforts portent surtout sur l'étude de la structure complexe des chromosomes, et des gènes localisés sur tous les chromosomes, y compris le chromosome N° 21. Autres recherches visent à trouver comment atténuer les effets du syndrome de Down.

Depuis 1981, La Parade des Dix Sous a versé plus de 850 000$ pour la réalisation de 35 projets de recherche portant sur le syndrome de Down.

LA MALADIE DE TAY-SACHS

La maladie de Tay-Sachs est une affection héréditaire des plus tragiques. C'est vers l'âge de six mois que ses victimes en présentent les premiers signes. Un poupon heureux, apparemment en très bonne santé, arrête de sourire, de ramper ou de se retourner; il perd son aptitude à saisir les objets ou à tendre les bras et, progressivement aveugle et paralysé, il finit par ne plus être conscient du monde qui l'entoure. La mort survient habituellement avant que l'enfant n'ait atteint l'âge de trois ou quatre ans.

Les enfants souffrant de la maladie de Tay-Sachs naissent dépourvus d'une substance chimique du sang nécessaire à la dissolution de certains dépôts graisseux dans les cellules nerveuses et dans celles du cerveau. Les cellules deviennent bientôt engorgées, ce qui provoque l'arrêt du fonctionnement du système nerveux tout entier.

Ce sont surtout les descendants des Juifs askhénazes de l'Europe centrale et orientale qui en sont affectés, bien que les membres de n'importe quel groupe puissent hériter de la maladie. Près d'un Juif américain sur 25 est porteur du gène de Tay-Sachs, ce qui représente environ dix fois le taux connu par les autres groupes ethniques.

Comment la maladie est-elle transmise?

Uniquement par hérédité. La maladie n'est pas contagieuse et elle ne peut pas se manifester après l'enfance. Aucun porteur ne peut en être atteint.

Un porteur de la maladie a un gène normal et un gène de Tay-Sachs. Le porteur lui-même n'est pas malade et peut mener une vie normale et saine. Toutefois, lorsque deux porteurs deviennent parents:

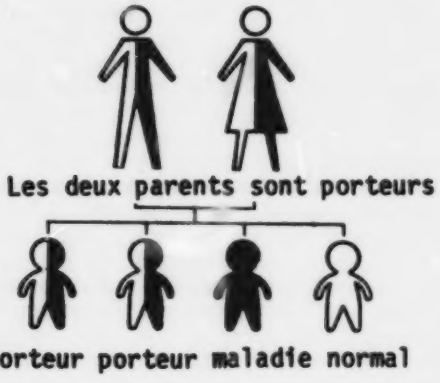
- il y a une chance sur quatre pour que les enfants auxquels ils donneront naissance héritent du gène de Tay-Sachs de chacun des parents et soient ainsi atteints de la maladie;

- il y a une chance sur quatre pour que leurs enfants héritent du gène normal de chacun des parents et soient totalement sains et non porteurs du gène de Tay-Sachs;

- il y a deux chances sur quatre pour que leurs enfants héritent d'un gène normal et d'un gène anormal et deviennent ainsi porteurs, comme leurs parents;

- si un seul des parents est porteur, aucun des enfants n'aura la maladie, mais chaque enfant aura 50 pour cent de chances d'hériter du gène de Tay-Sachs et de devenir ainsi porteur à son tour.

Ces probabilités s'appliquent à chaque enfant issu du même lit. Dans certaines familles, la maladie peut se présenter plus d'une fois. Dans d'autres, tous les enfants peuvent être normaux et les parents ne jamais savoir qu'ils sont porteurs.



Comment peut-on savoir si on est porteur?

En mesurant, à partir d'un peu de sang prélevé au bout d'un doigt ou dans une veine, la quantité de la substance chimique (enzyme) indispensable à la dissolution de certaines matières grasses qui s'accumulent dans les cellules nerveuses ou celles du cerveau. Les porteurs de la maladie ont deux fois moins de cette substance que les non-porteurs, mais cette quantité suffit amplement pour leurs propres besoins.

Peut-on traiter la maladie de Tay-Sachs?

Malheureusement, il n'existe aucun remède ni traitement pour empêcher la maladie de suivre son cours fatal. On ne peut qu'essayer de rendre la vie aussi confortable que possible aux enfants atteints de cette maladie. Il n'y a que peu d'institutions qui peuvent s'en occuper et celles qui existent sont extrêmement coûteuses.

Peut-on diagnostiquer la maladie de Tay-Sachs avant la naissance?

La maladie de Tay-Sachs, comme beaucoup d'autres affections, peut être diagnostiquée avant la naissance grâce à l'amniocentèse. Une aiguille est insérée dans l'abdomen de la mère pour y prélever un échantillon du liquide qui entoure le foetus. Le liquide amniotique contient des cellules foetales qui se sont détachées et qu'on peut examiner pour y déceler la présence de la substance chimique nécessaire à la dissolution des dépôts dangereux. Si cette substance est présente, l'enfant ne sera pas atteint de la maladie de Tay-Sachs. Si elle n'est pas présente, l'enfant aura la maladie.

Que peuvent faire les porteurs de la maladie de Tay-Sachs?

Les personnes qui pensent être porteuses du gène de Tay-Sachs peuvent obtenir des renseignements précis dans un centre assurant des services génétiques. Informez-vous à l'hôpital de votre région pour savoir où sont situés ces centres. Là, on fait passer des examens spéciaux afin de déterminer si la caractéristique génétique se retrouve chez l'un ou l'autre des parents. Les spécialistes peuvent expliquer les résultats des examens en termes simples. Les renseignements et explications fournis dans ces centres peuvent aider les futurs parents et toute autre personne qui pense être porteuse du gène de Tay-Sachs à prendre des décisions en toute connaissance de cause.

Dans certaines villes, on peut obtenir auprès du bureau des licences de mariage des brochures expliquant la maladie et indiquant aux couples où ils peuvent passer des examens. On peut aussi participer à des programmes collectifs de dépistage, souvent organisés par des associations juives. Les porteurs sont encouragés à aviser

leurs proches afin que ces derniers aillent à leur tour passer des examens.

Comment se présente la recherche?

Dans tout le pays, des chercheurs associés à la Parade des Dix Sous travaillent dans des centres de recherche afin de découvir des techniques qui pourront un jour aider à lutter contre la maladie de Tay-Sachs. Certains cherchent à remplacer dans le cerveau et dans le système nerveux la substance chimique manquante par une autre substance qui pourrait jouer le même rôle. D'autres essaient de transplanter des gènes provenant de cellules normales sur des cellules qui renferment le gène anormal. On explore aussi la possibilité de greffer sur des patients atteints de la maladie de Tay-Sachs des cellules saines, de façon que les cellules ainsi transplantées produisent elles-mêmes la substance chimique manquante. Beaucoup d'autres projets de même nature sont en cours.

cellule de cerveau normale

cellule de cerveau Tay-Sachs

Peut-on traiter la maladie de Tay-Sachs?

SPINA-BIFIDA

Le spina-bifida est une malformation congénitale de la colonne vertébrale (épine dorsale), souvent appelée fissure du rachis. Chaque année, aux États-Unis, quelque 1 500 enfants (un sur 2 000) naissent avec cette malformation. Le spina-bifida est plus répandu en Irlande et au pays de Galles, et moins commun en Israël et parmi les Juifs en général.

Quels sont les effets du spina-bifida sur un enfant?

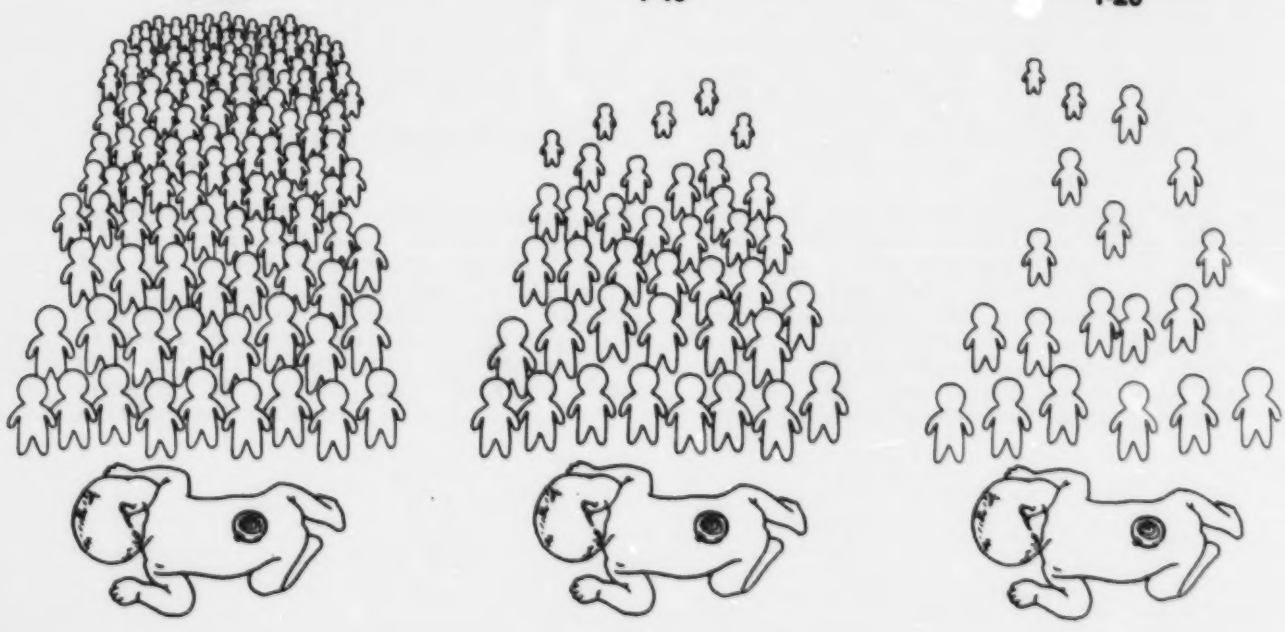
L'épine dorsale de tout embryon est ouverte au moment de sa formation, mais se referme normalement dans les premiers temps de la grossesse. Dans le cas du spina-bifida, l'épine dorsale ne se referme jamais complètement. Il existe trois formes de spina-bifida:

- la malformation peut être mineure au point qu'elle ne dérangera jamais l'enfant et ne sera décelée qu'accidentellement, à la suite de radiographies X prises plus tard, pour une raison quelconque.

- un kyste, ou grosseur, renfermant une partie du cordon médullaire, sort par la partie ouverte de l'épine dorsale. La hernie sous la peau peut être aussi petite qu'une noix

LES CHANCES D'AVOIR UN ENFANT ATTEINT DU SPINA BIFIDA

TOUTES LES MÈRES	LES MÈRES AVEC UN ENFANT ATTEINT	LES MÈRES AVEC DEUX ENFANTS ATTEINTS
1-2 000	1-40	1-20



ou aussi grosse qu'un pamplemousse et, si elle est située dans la partie inférieure du dos, peut provoquer une faiblesse dans les jambes. Ce type de hernie peut être enlevée par chirurgie, ce qui permet d'assurer une croissance normale à l'enfant.

- dans les cas les plus graves, le kyste renferme des racines nerveuses plus profondes du cordon médullaire. La hernie est alors peu protégée par la peau, sinon pas du tout. Du liquide rachidien peut s'écouler et il y a souvent formation de plaies. Le danger d'infection subsiste jusqu'à ce qu'il y ait intervention chirurgicale et guérison. Comme cette forme de la maladie se manifeste le plus souvent dans la partie inférieure de la colonne vertébrale, les jambes de l'enfant sont paralysées et n'ont aucune sensibilité. Plus tard, l'enfant souffrira d'incontinence urinaire et fécale.

Hydrocéphalie

L'hydrocéphalie, c'est-à-dire une augmentation du volume du liquide céphalo-rachidien, survient dans 70 à 90 pour cent des cas graves de spina-bifida. Ce phénomène se produit lorsque le liquide rachidien s'accumule dans le cerveau ou autour, ce qui entraîne un grossissement de la tête. Il y a danger de déficience mentale si le cerveau n'est pas drainé régulièrement. Il peut aussi y avoir hydrocéphalie sans spina-bifida.

Peut-on traiter le spina-bifida?

Quand la malformation est si mineure qu'elle est à peine visible, aucun traitement n'est requis. S'il y a hernie mais sans paralysie ni perte de sensibilité des jambes, le médecin peut opérer pour prévenir toute détérioration.

Un enfant qui naît avec la forme la plus grave de la maladie est habituellement opéré dans les 48 heures qui suivent sa naissance. Le gros kyste suppurant est enlevé et la plaie est recouverte de muscle et de peau, mais malgré cela, la paralysie et l'insensibilité des jambes ne disparaissent pas.

Aussitôt que possible après l'opération, un physiothérapeute apprend aux parents les exercices qu'il faudra pratiquer pour préparer l'enfant à marcher à l'aide d'appareils orthopédiques et de béquilles. Certains enfants peuvent avoir besoin d'une chaise roulante.

S'il y a hydrocéphalie, le cerveau peut être drainé du liquide rachidien par un tube spécial qui, placé sous la peau jusqu'à la poitrine, permet au liquide de s'écouler dans tout le corps de l'enfant sans provoquer de dommages.

Bien soignés, les enfants atteints de spina-bifida peuvent habituellement devenir des personnes actives et productives. La plupart pourront avoir des enfants, bien que la grossesse soit alors considérée comme étant "à risque élevé".

Qu'est-ce qui provoque le spina-bifida?

On ne connaît pas à l'heure actuelle la cause du spina-bifida. Les scientifiques pensent que l'hérédité et un environnement prénatal défavorable se conjuguent pour provoquer le spina-bifida et d'autres maladies apparentées du système nerveux central (cerveau et épine dorsale).

Bien que le spina-bifida semble être plus fréquent dans certaines familles, la maladie ne semble pas soumise à une loi de l'hérédité en particulier. Chez les parents qui ont déjà un enfant atteint de la maladie, la probabilité d'en avoir un deuxième est d'environ une chance sur 40.

Si deux enfants sont atteints de la maladie, la probabilité d'avoir un troisième enfant malade est d'environ 5 pour cent. La probabilité d'avoir cette malformation est multipliée par deux chez les cousins d'un enfant malade.

Au sein des groupes ethniques où la maladie est le plus communément observée, les classes défavorisées sont trois ou quatre fois plus touchées que les classes aisées.

Peut-on prévenir le spina-bifida?

Il n'existe pas à l'heure actuelle de méthode qui puisse prévenir la malformation ou la traiter avant la naissance. Une consultation génétique peut aider les parents d'un enfant malade ainsi que leurs proches à mieux connaître les chances qu'ils ont de donner naissance à un autre enfant malade. Les conseillers peuvent expliquer la maladie aux futurs parents et les préparer aux soins médicaux dont leur enfant pourra avoir besoin. Les conseillers en génétique sauront également indiquer où se trouvent les centres qui soignent le spina-bifida ainsi que les associations de parents concernés.

Comment se présente la recherche?

Les scientifiques cherchent sans relâche à trouver des solutions aux problèmes que représentent les causes, la prévention et le traitement du spina-bifida, de l'hydrocéphalie et des malformations apparentées. Des chercheurs subventionnés par la Parade des Dix Sous étudient les effets des médicaments et des substances chimiques émises par l'organisme sur le développement du système nerveux central. Ils cherchent à déterminer comment les virus, les médicaments, les agents de croissance et d'autres substances affectent la croissance du système nerveux.

D'autres chercheurs travaillent sur des méthodes de drainage du cerveau qui ne nécessiteraient pas d'intervention chirurgicale. Ils étudient également les changements biochimiques qui se produisent dans les parties du cerveau touchées par l'hydrocéphalie, dans le but d'empêcher que le cerveau ne soit atteint.

ANEMIE A HEMATIES FALCIFORMES

Qu'est-ce que l'anémie à hématies falciformes?

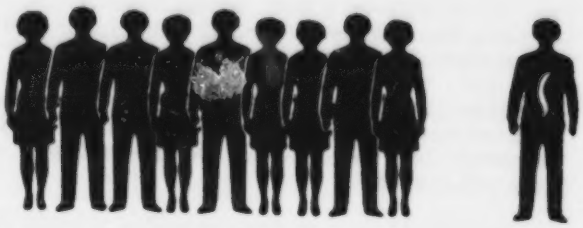
Il s'agit d'une maladie du sang héréditaire. Lorsque cette maladie est présente, les globules rouges - ou hématies -, normalement ronds, prennent une forme bizarre, qui ressemble à celle d'une faucille ou d'un croissant de lune. Cela entraîne une diminution de l'apport d'oxygène requis par l'organisme, et il s'ensuit que l'organisme ne peut fonctionner normalement. Étant donné que cette maladie n'est qu'héréditaire, elle ne peut être contagieuse.

Cellule normale ▲

Anémie à hématies falciformes ▶

Qui est sujet à l'anémie à hématies falciformes?

Aux États-Unis, la plupart des cas d'anémie à hématies falciformes sont relevés parmi la population noire. Un Noir américain sur 10 est porteur du gène qui peut causer l'affection chez un enfant né de parents qui sont tous les deux porteurs. Environ un enfant noir sur 400 à 600 est atteint de cette maladie. Contrairement à la croyance populaire, le gène de l'hématie falciforme ne se rencontre pas seulement chez les Noirs. On le trouve également chez certaines personnes d'ascendance arabe, grecque, maltaise, sicilienne, sarde, turque ou dont les ancêtres venaient du Sud de l'Asie.



UN NOIR AMERICAIN SUR 10 EST PORTEUR DU GÈNE

Quels sont les symptômes de l'anémie à hématies falciformes?

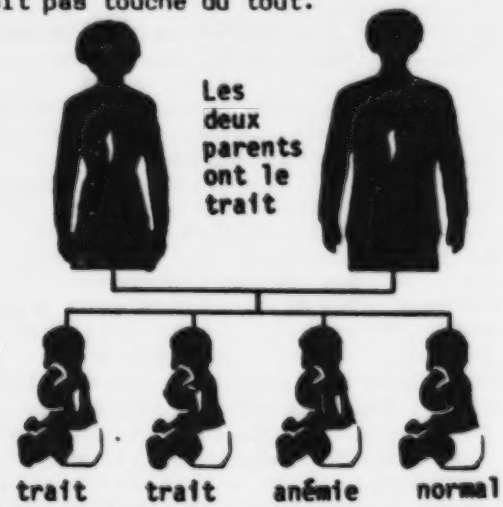
Il en existe beaucoup. Certains individus les ont tous, d'autres n'en présentent que quelques-uns. Les personnes atteintes de la maladie deviennent pâles, fatiguées et ont le souffle court. Elles ressentent par accès des douleurs aux bras, aux jambes, au dos et à l'abdomen. Elles perdent l'appétit. Leurs yeux jaunissent. Parfois, leurs articulations enflent. Leur croissance et leur développement physique peuvent ralentir. Leur degré de résistance aux infections est faible et les infections peuvent amplifier gravement les symptômes; nous sommes alors en présence d'une "crise d'hématies falciformes". Les crises répétées peuvent être fatales ou endommager divers organes, dont le cerveau.

Est-ce que le "caractère" de l'hématie falciforme et l'anémie à hématies falciformes sont une seule et même chose?

Non. On dit d'un porteur d'un seul gène qu'il a le "caractère" de l'hématie falciforme. Les individus porteurs d'un seul gène mènent presque tous une vie complètement normale. Un "caractère" ne peut jamais devenir anémie chez un individu. L'anémie à hématies falciformes ne peut survenir que lorsque deux individus, tous deux porteurs d'un gène, ont un enfant.

Quelles sont les probabilités pour que des parents porteurs d'un gène transmettent le "caractère" de la maladie à leurs enfants?

La probabilité que chaque enfant issu de parents ayant le "caractère" l'ait à son tour est deux sur quatre; elle est d'un sur quatre que l'enfant ait la maladie et d'un sur quatre également qu'il ne soit pas touché du tout.



Existe-t-il un examen pour détecter l'anémie à hématies falciformes et son "caractère"?

Oui. Une simple analyse du sang permet de savoir si une personne a l'anémie ou le "caractère". Une seconde analyse du sang détermine avec précision s'il s'agit de l'anémie ou du "caractère".

Que peuvent faire les personnes atteintes de la maladie ou qui en ont le "caractère"?

Les personnes qui pensent avoir un problème d'anémie à hématies falciformes peuvent s'adresser à un centre de services génétiques ou à un centre spécialisé dans le traitement de cette maladie pour obtenir des renseignements précis. Adressez-vous à l'hôpital de votre région pour obtenir les adresses nécessaires. Grâce aux renseignements fournis dans ces centres, les personnes concernées et leur famille pourront identifier et mieux comprendre les problèmes reliés à cette maladie, tant pour leurs enfants que pour elles-mêmes.

Mais n'oubliez pas: neuf Noirs américains sur 10 ne sont ni atteints ni porteurs de la maladie.

Si vous souffrez d'anémie, les médecins seront en mesure de vous prodiguer les soins nécessaires, surtout en cas d'infection ou besoin d'une opération.

Les parents devraient savoir s'ils sont porteurs ou non, car ils peuvent transmettre à leurs enfants le "caractère" ou la maladie elle-même.

Existe-t-il un traitement de l'anémie à hématies falciformes?

Malheureusement, il n'existe aucun traitement à l'heure actuelle.

Que fait la Parade des Dix Sous pour combattre l'anémie à hématies falciformes?

Le soutien que la Parade des Dix Sous a apporté dans le passé - et apporte encore à l'heure actuelle - à la recherche sur l'anémie à hématies falciformes, a permis d'entreprendre une vaste gamme de projets.

On peut citer parmi ces derniers:

- la recherche d'un médicament efficace et sûr qui empêcherait les globules rouges des personnes atteintes de changer de forme
- les travaux préparatoires qui permettront de réaliser des essais de transplantation de globules normaux à des malades
- la mise au point d'une méthode qui permettrait d'enlever en toute sécurité du corps des patients l'excès de fer qui s'y trouve. (Les transfusions de sang répétées, qui sont nécessaires pour garder bon nombre des malades en vie, provoquent une accumulation de fer qui empoisonne divers organes.)

Que fait-on d'autre?

Ces recherches ne constituent pas, loin de là, la liste complète de tout ce qui se fait. Il existe beaucoup de groupes communautaires et nationaux qui cherchent à identifier les personnes atteintes de cette maladie et à les renseigner sur les endroits où elles peuvent suivre des traitements.

PIED BOT

Depuis que les médecins ont commencé, il y a plus de deux cents ans, à se spécialiser en orthopédie, on a découvert que le pied bot était l'un des principaux problèmes orthopédiques (qui concernent les os et les articulations) chez les enfants. C'est l'une des affections congénitales les plus communes, touchant quelque 9 000 bébés (environ un sur 400) nés chaque année aux États-Unis. La malformation est deux fois plus fréquente chez les garçons que chez les filles.

De quoi s'agit-il?

L'expression pied bot désigne plusieurs types de difformités de la cheville et du pied, habituellement présentes à la naissance. La malformation peut être bénigne ou grave et peut toucher un seul pied ou les deux.

Il existe trois types principaux de pied bot.

1. Quand on utilise l'expression "pied bot", c'est habituellement pour désigner la forme la plus grave de la maladie, connue médicalement sous le nom de varus équin. Le pied est tordu vers l'intérieur et vers le bas. Si les deux pieds sont déformés, les orteils se font face au lieu d'être parallèles. Le tendon d'Achille est souvent très tendu, ce qui fait qu'il est impossible de remettre le pied dans une position normale sans le concours d'un spécialiste.

2. Dans une forme plus commune de pied bot, le pied forme un angle aigu au talon, se dressant vers le haut et vers l'extérieur. Il s'agit d'une malformation qui peut être plus facilement corrigée.

3. Dans la forme la plus bénigne, la partie avant du pied est tournée vers l'intérieur. Bien que présente à la naissance, cette malformation ne peut pas être diagnostiquée avant un ou plusieurs mois. L'enfant est rarement handicapé et le pied peut être traité pour avoir meilleure apparence et pour que l'enfant marche mieux. On évite ainsi à l'enfant d'avoir des problèmes pour se chausser plus tard.

Quels sont les effets du pied bot sur un enfant?

Le pied bot n'est pas douloureux et ne dérange l'enfant que lorsqu'il commence à se tenir debout et à marcher. Comme la cheville est tordue de façon fixe, le pied ne peut bouger de haut en bas comme il le ferait normalement au moment de la marche. L'enfant marche comme s'il avait une jambe de bois.

Si les deux pieds sont déformés, l'enfant marche sur la pointe des pieds ou, si la malformation est prononcée, sur les côtés et même le dessus des pieds. La partie sur laquelle l'enfant marche peut s'infecter, durcir et se couvrir de bosses; alors, il se peut que la jambe tout entière ne puisse croître normalement.

Souvent, des problèmes psychologiques surviennent lorsque les enfants se rendent compte qu'ils marchent différemment de leurs camarades.

Qu'est-ce qui provoque le pied bot?

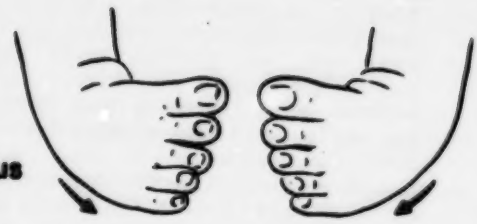
La cause exacte du pied bot n'est pas encore connue. On a d'abord pensé que les pieds du nouveau-né étaient tordus à cause de sa position dans le ventre de sa mère. Cela n'est vrai que pour les cas qui se corrigent d'eux-mêmes après la naissance. Beaucoup de scientifiques pensent que la malformation se produit au début de la grossesse, avant que le foetus soit assez grand pour rester longtemps dans la même position.

Le pied bot est probablement causé par une combinaison de facteurs héréditaires et autres qui agissent sur la croissance prénatale, comme les infections, les médicaments, les maladies, ainsi que d'autres facteurs de l'environnement externe.

Bien que la plupart des enfants avec des pieds bots ne souffrent pas d'autres affections congénitales, certains présentent d'autres malformations. Les enfants souffrant de spina-bifida (hernie du canal rachidien) ont parfois une forme de pied bot, provoquée par des nerfs rachidiens endommagés qui touchent les jambes. Dans d'autres cas, des pieds qui sont normaux à la naissance peuvent se tordre à la suite d'une maladie musculaire ou nerveuse.

Peut-on guérir un pied bot?

Le traitement du pied bot débute peu de temps après la naissance, souvent dans la première semaine. Le but du traitement est de remettre graduellement et doucement en place le pied tordu, de façon à ce qu'il puisse bouger de haut en bas. Dans certains des cas les plus bénins, on apprend aux parents quels sont les exercices qu'il faut faire faire au pied de l'enfant. Le plus souvent, il est nécessaire de recourir à des plâtres ou à une intervention chirurgicale suivie d'exercices.



Equinovarus sévère

Calcaneal Valgus le plus commun

Metatarsus Varus le moins sévère

Dans le traitement habituel, le médecin tourne le pied vers l'avant aussi loin que possible sans provoquer de douleur, puis met un plâtre pour maintenir le pied dans cette position. Au début, le plâtre est changé à peu de jours d'intervalle pour rapprocher le pied dans la position normale. Une fois le pied remis en position droite, on le redresse encore vers le haut afin d'allonger le tendon raidi. Le pied est maintenu dans cette position de "sur-correction" pendant quelques semaines pour éviter qu'il ne revienne à sa position première lorsque le plâtre sera enlevé. Le traitement dure habituellement de trois à six mois et doit être suivi de visites médicales pendant de nombreuses années.

Certains médecins utilisent parfois un bandage adhésif sur une attelle spéciale plutôt qu'un plâtre. Après que le bandage est enlevé, ou dans certaines formes bénignes de pied bot, l'enfant doit dormir avec des chaussures fixées à une barre métallique qui maintient les pieds dans la bonne position.

Parfois, le tendon est trop rigide pour qu'on puisse l'étirer à l'aide d'un plâtre ou d'un bandage; le médecin doit alors opérer pour l'allonger.

Dans plus de la moitié des cas, le traitement rapide du pied bot à l'aide d'un plâtre ou d'un bandage donne de bons résultats et il n'est pas nécessaire de recourir à une opération. Dans d'autres cas, une intervention chirurgicale fait partie du traitement global.

S'ils sont soignés tôt par des spécialistes, la plupart des enfants pourront porter des chaussures ordinaires, participer à des activités sportives et mener une vie normale et active. S'il n'est pas soigné, le pied bot restera tordu et grandira de cette façon. Si la malformation est traitée trop tard durant l'enfance, une opération pourra être couronnée de succès, mais le reste de la jambe ne rattrapera pas son retard de croissance.

Peut-on prévenir le pied bot?

Bien qu'on puisse empêcher le pied bot de devenir un handicap si l'on commence un traitement assez tôt, il n'existe à l'heure actuelle aucun moyen de prévenir la malformation. Les parents peuvent recourir à une consultation génétique pour déterminer quelles sont les probabilités d'avoir un enfant qui aurait un pied bot et comprendre comment se présente le traitement.

Que fait-on en matière de recherche sur le pied bot?

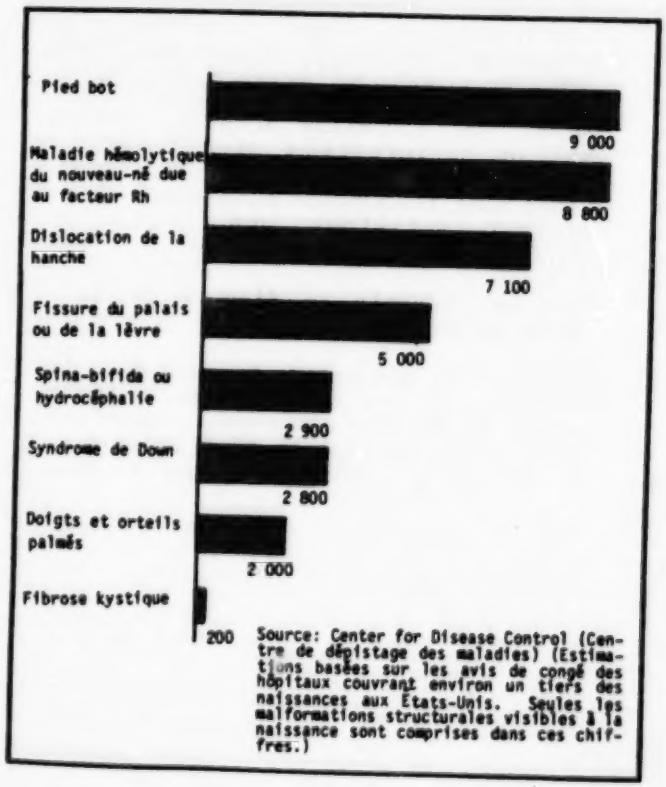
Les recherches sur les causes et la prévention du pied bot portent rarement sur cette seule affection. Elles font généralement partie d'études scientifiques portant sur un ensemble d'affections congénitales musculaires, nerveuses et osseuses. La façon dont les muscles et les os d'un foetus croissent dépend de tant de facteurs qu'il faudra encore beaucoup d'années de recherches pour isoler ceux qui causent le pied bot.

La Parade des Dix Sous soutient la recherche en matière d'immunologie, de génétique, de maladies virales, de soins périnataux. Elle encourage aussi la recherche portant sur les causes des maladies provoquées par l'environnement ainsi que sur la prévention des maladies des muscles, des os et des articulations, comme le pied bot.

FISSURE DE LA LÈVRE ET DU PALAIS

Chaque année, aux États-Unis, quelque 5 000 enfants (soit un sur 700) naissent avec une lèvre ou un palais fendu. Cette "fissure" survient lorsque certaines parties de la lèvre supérieure et du palais n'arrivent pas à se souder. Certains n'ont que la lèvre fendue; on parle alors de "bec-de-lièvre". D'autres, plus nombreux, ne souffrent que d'une fissure du palais. Près de 40 pour cent ont les deux malformations à la fois. L'affection est plus fréquente parmi les Orientaux et certaines tribus amérindiennes que parmi les Blancs des États-Unis. Elle est moins fréquente parmi les Noirs américains.

ESTIMATION DU NOMBRE MOYEN D'ENFANTS NÉS AVEC CERTAINES AFFECTIONS CONGÉNITALES AUX ÉTATS-UNIS, ENTRE 1970 et 1979



Source: Center for Disease Control (Centre de dépistage des maladies) (Estimations basées sur les avis de congé des hôpitaux couvrant environ un tiers des naissances aux États-Unis. Seules les malformations structurales visibles à la naissance sont comprises dans ces chiffres.)

Quelles sont les causes de la fissure de la lèvre et du palais?

Les fissures ne sont pas dues à une cause unique. Les scientifiques croient qu'un certain nombre de facteurs comme les médicaments, la maladie, l'hérédité, la malnutrition et un environnement défavorable peuvent agir les uns sur les autres pour perturber une croissance normale. Beaucoup d'enfants avec le palais fendu sont prématurés et souffrent d'autres affections.

L'hérédité semble jouer un rôle dans près de 25 pour cent des cas. Dans 75 pour cent des cas, il n'y a pas d'antécédents familiaux, même chez des parents éloignés. Il est admis que si deux parents normaux donnent naissance à un enfant ayant cette malformation, les risques que les enfants qui suivront aient la même affection s'accroissent progressivement. Si l'un des parents a une fissure, la probabilité que le premier enfant soit frappé du même défaut est de 4 pour cent et cette probabilité augmente chaque fois qu'ils ont un enfant atteint.

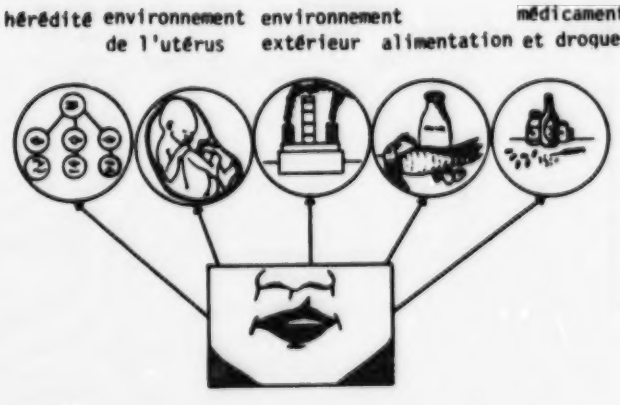
Les scientifiques croient que plusieurs facteurs agissant les uns sur les autres peuvent causer la fissure de la lèvre ou du palais.

Quels sont les effets d'une fissure sur le visage d'un enfant?

Un bec-de-lièvre peut se manifester sur un seul côté de la lèvre supérieure ou sur les deux. La fissure peut se limiter à la lèvre supérieure ou s'étendre jusqu' à la narine. Habituellement, la fissure marque l'épiderme, les muscles et l'intérieur de la lèvre. La fissure du palais peut toucher uniquement la partie tendre du palais vers le fonds de la bouche, ou s'étendre jusqu'à la partie dure du palais.

Comment peut-on traiter la fissure de la lèvre ou du palais?

Le traitement réunit habituellement la chirurgie, l'orthophonie, l'orthodontie et la psychothérapie. Selon le type de fissure et l'état de santé général de l'enfant, la chirurgie corrective peut être pratiquée dans les premiers mois. Il peut s'agir d'une simple souture des bords séparés de la lèvre ou, dans le cas d'un palais fendu, de plusieurs opérations. Parfois, des greffes de tissus sont nécessaires. On utilise des appareils orthodontiques temporaires pour maintenir la mâchoire supérieure en bonne position avant et entre les opérations. L'enfant peut aussi, plus tard, avoir besoin de rectificateurs dentaires parce que les dents poussent habituellement de travers, certaines demeurant même incluses dans la mâchoire.



Quels sont les problèmes particuliers liés à la fissure de la lèvre et du palais?

Le premier problème à surmonter est l'alimentation. Comme une fissure dans la paroi buccale supérieure rend la tétée difficile, la nourriture remonte par le nez et peut provoquer l'étouffement. On apprend aux parents à nourrir l'enfant en petites quantités, en le tenant droit et en utilisant une tétine dotée d'un grand trou ou une seringue.

Le défaut d'élocution est l'une des conséquences les plus graves d'un palais fendu et, à un degré moindre, d'un bec-de-lièvre. Les difficultés d'élocution de l'enfant et son visage insolite avant la guérison des fissures peuvent déboucher sur des problèmes psychologiques nécessitant des soins professionnels. Cette malformation n'entraîne cependant aucune arriération mentale.

Les infections de l'oreille sont fréquentes. Les difficultés de déglutition agissent sur la pression d'air autour de l'oreille interne, transmettant l'infection directement à l'oreille par le nez. Si les infections sont fréquentes ou graves, elles peuvent entraîner une perte de l'ouïe.

Peut-on prévenir la fissure de la lèvre et du palais?

S'il y a eu des cas de fissure dans la famille, ou des antécédents de toute autre affection comprenant une fissure, un conseiller en génétique pourra déterminer quels sont les risques

de transmettre la malformation. Comme certains médicaments peuvent influencer la croissance structurale, il est important que le gynécologue sache si la future mère prend, par exemple, des anti-convulsifs, des sédatifs, de l'insuline, etc., ou si elle suit un régime spécial. Il est important que les soins prénatals soient prodigués régulièrement dès le début de la grossesse et que la future mère garde de bonnes habitudes de santé; cela peut prévenir beaucoup d'affections congénitales, tout en ne pouvant garantir que l'enfant sera normal.

Où en est la recherche?

Des études ont démontré que les fissures de la bouche survenaient avant la huitième semaine de la grossesse. C'est à ce moment que les tissus de la mâchoire supérieure et du nez ont fini de croître en direction d'une ligne où s'opère leur jonction pour former le palais et la lèvre supérieure. En raison de nombreux facteurs ou combinaisons de facteurs qui peuvent intervenir dans ce processus compliqué, la recherche suit plusieurs voies.

Les chercheurs étudient les effets sur le développement facial des médicaments utilisés pour traiter l'épilepsie. Les cas de fissure parmi les enfants de mères épileptiques qui prennent des anti-convulsifs sont de cinq à 10 fois plus élevés que la normale. On étudie également la possibilité que l'enzyme permettant la transmission sans dommages de ces médicaments dans tout le corps soit moins efficace chez certains individus.

Dans le cadre d'un programme de recheche mené par des chercheurs de la Parade des Dix Sous on étudie sur des animaux de laboratoire comment certains facteurs chimiques de la croissance agissent sur la formation du palais.

Certains chercheurs croient que l'étude de caractéristiques faciales chez les malades et leur parenté peut aider à prédire l'affection. D'autres poursuivent leurs travaux en vue d'améliorer les mesures correctives et les ajustements psychologiques qui peuvent aider les enfants déjà touchés.

MALADIE HÉMOLYTIQUE DUE AU FACTEUR RH

Il n'y a pas si longtemps, beaucoup de femmes enceintes ayant un rhésus négatif (Rh-) faisaient des fausses-couches ou donnaient naissance à des enfants mort-nés ou ayant des affections congénitales.

Depuis 1968, il existe un vaccin qui peut aider ces femmes à avoir des enfants qui ne soient pas atteints de la maladie hémolytique due au facteur Rh. Cependant, les femmes qui en auraient besoin ne se font pas toutes vacciner et, chez un petit nombre de femmes, le vaccin n'a pas d'effet. En conséquence, il naît chaque année quelque 7 000 enfants qui ont la maladie hémolytique due au facteur Rh.

Qu'est-ce que le rhésus négatif (Rh-)?

Le sang Rh- n'a pas de facteur rhésus. Le facteur rhésus se trouve dans les globules rouges de 85 pour cent de la population blanche et de 95 pour cent de la population noire. On dit que les individus qui ont le facteur rhésus ont un rhésus positif (Rh+). Le fait d'avoir ou non le facteur rhésus n'a aucune influence sur la santé de la personne même.

Comment savoir si vous avez un Rh-?

Une simple analyse du sang vous permettra de voir si vous avez un Rh-. Cette analyse peut s'effectuer chez le médecin, dans un centre de santé ou à l'hôpital. Une femme nubile devrait se soumettre à une analyse du sang avant une grossesse. Si elle est enceinte et ne connaît pas son facteur Rh, elle devrait faire analyser son sang pendant la grossesse ou peu de temps après, quelque soit le résultat de cette grossesse: naissance, fausse-couche ou avortement.

Quels sont les effets du facteur rhésus sur un nouveau-né?

Une mère Rh- et un père Rh+ peuvent concevoir un enfant qui héritera du sang Rh+ de son père. Une partie du sang du foetus peut passer dans le sang de la mère pendant la grossesse. L'organisme de la mère essaie alors de combattre les globules Rh+ à l'aide d'une substance défensive naturelle appelée "anticorps".

Lors des premières grossesses, ces anticorps présentent peu de danger pour le foetus Rh+ parce que la mère n'en a pas créé une grande quantité avant la fin de la grossesse. Mais lors de chaque grossesse suivante, le risque que ces anticorps tuent une partie des globules rouges du foetus croît. Ceci peut provoquer une maladie du sang, causer des dommages au cerveau ou entraîner la mort avant terme.

Existe-t-il un moyen de se débarrasser des anticorps?

Non. Bien que la santé de la mère n'en soit pas altérée, les anticorps restent dans son sang et tous ses autres enfants Rh+ peuvent être touchés.

Existe-t-il un examen prénatal grâce auquel on puisse diagnostiquer cette maladie?

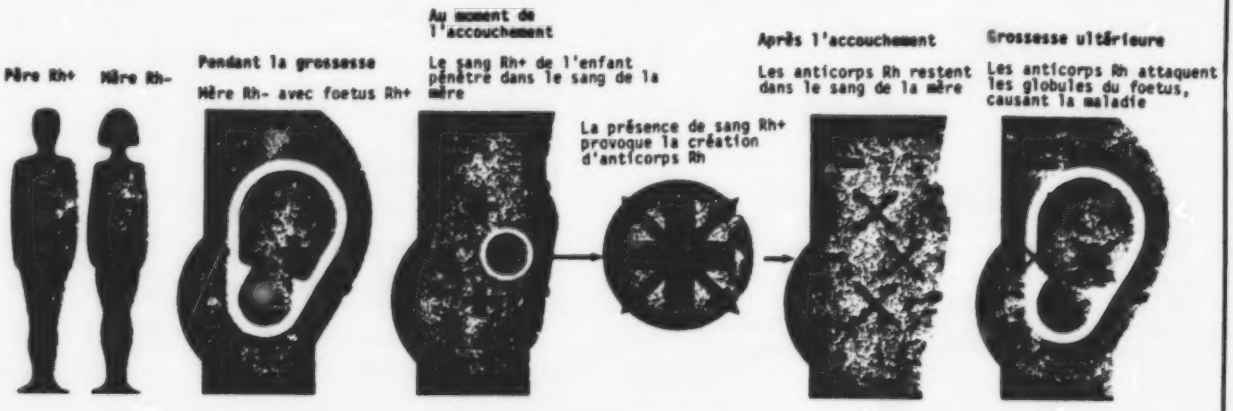
L'analyse du sang d'une mère Rh- pendant la grossesse indiquera si le foetus est atteint de la maladie. Il peut être nécessaire de pratiquer une

amniocentèse, méthode qui permet de prélever un échantillon du liquide amniotique dans lequel baigne le foetus. Le liquide est alors analysé pour déterminer à quel point le foetus est touché.

Est-il possible de traiter la maladie pendant la grossesse?

Dans certains cas, l'affection peut être atténuée ou prévenue si l'on procède à une transfusion du sang de l'enfant avant la naissance, ou immédiatement après. Parfois, on administre à la mère des médicaments pour provoquer une naissance avant terme (accouchement prématuré), de façon à ce que l'enfant ne soit plus exposé au sang de sa mère et que l'on puisse, s'il y a lieu, commencer le traitement approprié.

Évolution de la maladie...



Peut-on prévenir la maladie hémolytique due au facteur Rh?

Oui. On peut habituellement prévenir la maladie en inoculant un vaccin appelé globuline d'immunisation Rh à la mère Rh-, dans les 72 heures qui suivent la naissance d'un enfant Rh+. On obtient le même résultat en procédant à une inoculation après une fausse-couche ou un avortement. En d'autres termes, le vaccin s'impose chaque fois qu'une certaine quantité de sang Rh+ a pu pénétrer dans le sang d'une mère Rh-. Certains médecins inoculent une petite dose du vaccin pendant la grossesse et une autre après l'accouchement.

Comment agit le vaccin Rh?

Le vaccin contient des anticorps anti-Rh (substances qui réagissent contre les globules Rh+). Ces anticorps détruisent les globules Rh+ provenant du foetus, neutralisant ainsi la cause de la formation permanente d'anticorps. De cette façon, la grossesse suivante de la mère Rh- sera semblable, du moins en ce qui concerne la différence de Rh, à sa première grossesse.

Si la grossesse d'une femme Rh- est interrompue avant la fin de la douzième semaine, le médecin peut décider d'inoculer une plus petite dose de vaccin que celle qui est injectée après une grossesse complète. Une dose réduite suffit parfois pour arrêter la formation des anticorps et coûte moins cher qu'une pleine dose.

Le vaccin peut ne pas agir sur les femmes Rh- qui ont déjà eu des grossesses, des fausses-couches, des avortements ou des transfusions à la suite desquels leur organisme a conservé des anticorps dangereux pour leurs futurs enfants Rh+. Les chercheurs sont en train de mettre au point de nouveaux traitements pour ces femmes.

Que se passe-t-il lorsque la mère et le foetus ont tous les deux un facteur Rh-?

Il n'y a alors aucun danger que l'enfant ait la maladie hémolytique, et la mère n'aura pas besoin de se faire vacciner.

Si les deux parents sont Rh-, l'enfant le sera également. Le père, même lorsqu'il est Rh+, peut être porteur de sang Rh-. La probabilité pour que l'enfant hérite du sang Rh- de son père est alors de 50 pour cent.

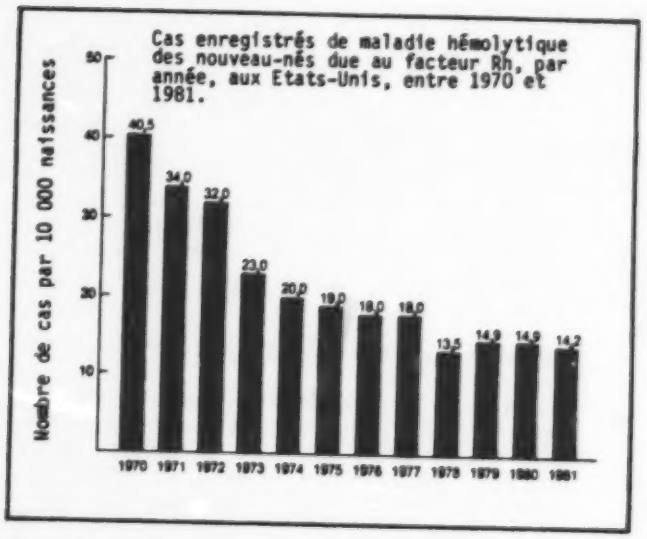
Comment se fait-il que le vaccin ne soit pas universellement utilisé?

Beaucoup de gens ignorent encore l'existence du vaccin. Toute femme nubile devrait connaître son facteur Rh. Parfois, on oublie de procéder à l'examen du sang qui doit être fait avant l'inoculation du vaccin. Des séjours postnatals plus courts à l'hôpital expliquent également cette situation. Enfin, le coût du vaccin peut aussi poser un problème.

La Parade des Dix Sous voudrait que chaque couple sache que la maladie hémolytique due au facteur Rh peut habituellement être prévenue par l'emploi du vaccin. Elle a également demandé au gouvernement de contribuer financièrement à des programmes d'immunisation.

Fait-on de la recherche sur la maladie hémolytique due au facteur Rh?

Beaucoup de scientifiques font des travaux de recherche sur les maladies du sang et l'immunisation en général. La Parade des Dix Sous contribue financièrement à la recherche sur les mécanismes d'immunisation, c'est-à-dire les moyens avec lesquels le corps peut lutter contre les globules et bacilles du sang qui représentent un danger pour l'organisme.



Source: Center for Disease Control (Centre de dépistage des maladies)

LA POLIOMYÉLITE

Lorsqu'on annonça, en 1955, qu'un vaccin sûr et efficace contre la polio avait été mis au point, les journaux en firent de grandes manchettes et, dans le monde entier, les parents poussèrent un soupir de soulagement.

La paralysie infantile, comme on l'appelait alors, était devenue l'une des maladies les plus redoutées, frappant chaque année un grand nombre d'enfants. Des scientifiques et des armées de volontaires, organisés et soutenus financièrement par la Fondation nationale pour la paralysie infantile (ou Parade des Dix Sous), livrèrent une lutte sans merci à cette maladie déconcertante et souvent fatale. Et ils sortirent victorieux de ce combat.

Les historiens ont décrit la victoire sur la polio comme étant l'une des plus grandes réalisations de ce siècle. Grâce à la Parade des Dix Sous, et aux millions de personnes qui ont soutenu son action, nous n'avons plus à craindre les manifestations brutales de la maladie qui ont terrifié toute une génération.

Qu'est-ce que la polio?

Avant l'apparition des vaccins, la polio était une maladie commune, du genre de celles qu'on peut attraper sans s'en rendre compte. Elle pouvait aussi être extrêmement douloureuse et laisser le malade infirme pour le restant de ses jours. Parfois elle était mortelle. La polio est provoquée par un virus, un microbe si petit que les microscopes utilisés aux premiers temps de la lutte contre la maladie ne permettaient pas de le voir. Il s'attaquait surtout aux nourrissons et aux enfants, mais de jeunes adultes et certaines personnes âgées pouvaient également en être victimes.

La maladie se transmet par contact avec quelqu'un qui a le virus. Ce dernier pénètre dans l'organisme par la bouche où il peut ne provoquer rien de plus qu'un mal de gorge, un engourdissement du cou et de la fièvre. De là, il peut passer dans le sang et parvenir jusqu'au système nerveux (cerveau et moelle épinière), où son action est la plus pernicieuse. Mais cela ne se produit que dans un petit nombre de cas.

À l'intérieur de la moelle épinière, le virus attaque les nerfs qui envoient les messages aux bras, aux jambes et aux autres muscles. Une personne ainsi atteinte peut devenir partiellement ou complètement paralysée. Si le virus parvient jusqu'au cerveau (polio du bulbe),les muscles respiratoires, de déglutition et d'autres fonctions organiques se paralysent et le sujet peut mourir.

Comment traite-t-on la polio?

Il n'existe pas de traitement pour la polio. On rend la vie aussi confortable que possible aux malades: alitement, médication simple et enveloppements chauds pour soulager la douleur provoquée par l'extrême rigidité des muscles. Certains malades ont besoin de "poumons d'acier" pour pouvoir respirer.

Une fois passée la phase active de la maladie, l'action musculaire peut se restaurer d'elle-même si les cellules nerveuses n'ont pas été complètement

détruites. On apprend aux malades dont certains membres sont paralysés de façon permanente à utiliser les muscles qui sont restés sains. Avec des exercices, des appareils orthopédiques et, s'il y a lieu, des chaises roulantes, les malades peuvent poursuivre une vie normale et active.

Comment prévenir la polio?

On peut prévenir la polio. Le vaccin Salk, le premier à être approuvé, est fabriqué à partir de virus inertes de la poliomyélite. Inoculé dans l'organisme, le vaccin produit des anticorps, substances chimiques qui se forment dans le sang et combattent des virus ou bactéries précis. En d'autres mots, ces injections contenant le virus inerte de la polio immunisent ceux qui les reçoivent contre la maladie. C'est comme si la personne vaccinée avait attrapé la maladie et en avait été guérie. (Si vous avez eu la polio, vous ne pouvez pas l'attraper à nouveau car votre organisme est immunisé contre le virus.)

Depuis 1962, c'est le vaccin Sabin qui est utilisé ici. Il est préparé à partir de virus actifs mais affaiblis. Administré par voie buccale et habituellement dans un morceau de sucre, c'est celui qui est le plus souvent utilisé aux États-Unis. Certains pays préfèrent encore le vaccin Salk. La mise au point des deux vaccins s'est faite entièrement grâce aux dons faits à la Parade des Dix Sous.

De nos jours, la plupart des enfants aux États-Unis sont vaccinés contre la polio ainsi que contre d'autres maladies. En conséquence, la polio ne constitue plus un problème important. Certains parents ne permettent pas, pour des raisons personnelles, que leurs enfants soient vaccinés; d'autres sont simplement négligents.

Il est particulièrement important que les enfants se fassent vacciner et que les adultes reçoivent un rappel avant d'entreprendre un voyage dans des pays où il y a peu, ou pas du tout, d'immunisation contre la polio.

AFFECTATIONS CARDIAQUES CONGENITALES

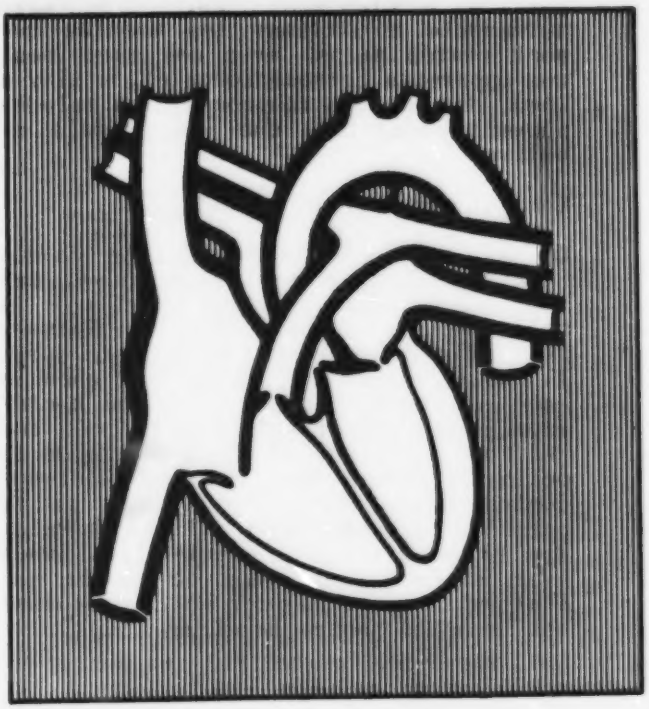
Chaque année, aux États-Unis, quelque 20 000 enfants (soit un sur 175) naissent avec une affection cardiaque. L'affection peut être si mineure que l'enfant paraît être en bonne santé pendant de longues années, ou alors si grave que sa vie est immédiatement en danger. Les affections cardiaques congénitales sont en cause dans environ un pour cent de toutes les maladies cardiaques des adultes.

Qu'est-ce qu'une affection cardiaque congénitale?

Une affection est considérée comme congénitale lorsqu'elle est présente au moment de la naissance. Les affections cardiaques se développent au début de la grossesse, au moment où le coeur se forme. N'importe quelle partie ou fonction du coeur peut souffrir d'une affection congénitale.

Comment le coeur fonctionne-t-il?

Le coeur est un muscle qui agit comme une pompe pour faire circuler le sang. Il est divisé en quatre parties creuses appelées cavités. À l'intérieur du coeur, il y a des valvules qui laissent passer le sang mais l'empêchent de revenir en arrière. Du coeur, le sang est envoyé aux poumons où il se charge de l'oxygène qui lui est nécessaire. Le sang chargé d'oxygène alors d'un rouge vi., retourne au coeur; de là, il est envoyé dans tout le corps en passant par l'aorte et les autres artères. En se libérant de sa réserve d'oxygène, le sang devient de plus en plus sombre et revient au coeur en passant par les veines. Puis, le processus recommence.



COUPE D'UN COEUR NORMAL

Quels sont les effets des troubles cardiaques sur un enfant?

Certains enfants naissent avec une coloration bleutée de la peau (cyanose), particulièrement autour des lèvres, aux doigts et aux orteils. Cette coloration peut être normale et disparaître rapidement, mais elle peut aussi être le signe d'une affection. Les enfants qui souffrent de la "maladie bleue" ont une malformation qui empêche leur sang d'être suffisamment oxygéné. Un trouble cardiaque peut

également empêcher un enfant de grandir et de prendre du poids normalement. L'enfant peut se fatiguer facilement, se sentir faible et avoir de la peine à respirer. On le retrouve souvent accroupi parce que cette position lui facilite la respiration. Les symptômes peuvent se manifester à n'importe quel âge, depuis la naissance jusqu'à l'âge adulte.

Qu'est-ce qui provoque les affections cardiaques congénitales?

Dans la plupart des cas, les scientifiques ne connaissent pas la raison pour laquelle le coeur d'un enfant se développe anormalement. Parfois, le trouble cardiaque fait partie d'un ensemble d'anomalies congénitales dont souffre un enfant. Si une femme attrape la rubéole au cours des trois premiers mois d'une grossesse, le coeur du foetus risque d'être endommagé. (Les jeunes femmes qui n'ont jamais eu la rubéole peuvent se faire vacciner avant d'être enceintes). Il est possible que l'hérédité contribue à l'apparition de l'affection, mais on ne sait pas comment.

Comment traite-t-on les affections cardiaques congénitales?

On peut traiter la plupart des troubles cardiaques congénitaux par la chirurgie ou la médication. Voici quelques-unes des affections les plus courantes ainsi que leur traitement:

- Pendant qu'un enfant est dans le ventre de sa mère, la plus grande partie de son sang passe d'un côté à l'autre du coeur par un conduit plutôt que par les poumons, parce que l'oxygène est fourni par la mère.

- Le conduit doit normalement se refermer peu de temps après la naissance, de façon que le sang puisse suivre sa route normale entre le coeur et les poumons. S'il ne se referme pas, le sang ne circule pas normalement. Ce conduit peut être refermé par un chirurgien. Il existe un nouveau médicament qui, dans certains cas, peut le refermer sans qu'il soit nécessaire d'opérer.

- S'il y a communication interventriculaire ou inter-auriculaire, le sang ne circule pas comme il le devrait et le coeur doit travailler trop fort. Un chirurgien peut refermer le trou qui permet cette communication entre les cavités. Les petits trous peuvent se fermer d'eux-mêmes.

- Une partie de l'aorte, cette grande artère qui envoie le sang du coeur au reste du corps, peut être trop étroite, ce qui empêche le sang de circuler régulièrement. Un chirurgien peut enlever la partie étroite et recoudre ensemble les deux bouts de l'aorte.

- Certains enfants naissent avec des valvules mal formées qui gênent la circulation du sang. Grâce à la chirurgie, on peut corriger la malformation des valvules ou remplacer ces dernières par des valvules artificielles.

- Une combinaison de troubles cardiaques peut empêcher une partie du sang de se rendre aux poumons pour se charger en oxygène; l'enfant devient alors "bleuâtre" et malade. Le cerveau de l'enfant parvient habituellement à recevoir suffisamment d'oxygène pour empêcher la déficience mentale. Les médecins peuvent prodiguer des soins temporaires jusqu'à ce que l'enfant soit assez vieux pour être opéré. On traite certains troubles cardiaques avec les médicaments, ou des appareils comme des stimulateurs cardiaques.

Existe-t-il un examen prénatal pour déceler les affections cardiaques congénitales?

On peut déceler certains troubles cardiaques à l'aide de l'échographie, en observant le foetus par le truchement d'images créées par des ondes sonores. Lorsque l'affection cardiaque est décelée avant la naissance, on peut administrer au foetus, afin d'aider son coeur à mieux fonctionner, des médicaments qui passeront par le corps de sa mère. Dans certains cas, une intervention chirurgicale peut corriger la malformation après la naissance. Dans d'autres cas, lorsque l'affection ne peut être traitée avant la naissance, mais que les médecins connaissent son existence, ceux-ci peuvent prendre les dispositions qui s'imposent pour assurer à l'enfant les traitements dont il aura besoin aussitôt après sa naissance.

Peut-on prévenir les affections cardiaques congénitales?

On ne connaît aucune méthode de prévention unique et directe. La vaccination contre la rubéole et l'abstinence en matière d'alcool et de drogues sont cependant importantes.

Des conseillers en génétique peuvent dire aux parents d'enfants souffrant d'une affection cardiaque quelles sont, approximativement, les probabilités d'avoir un deuxième enfant avec le même problème. Les parents qui ont déjà eu un enfant malade ont plus de chances que d'autres d'avoir un deuxième enfant ayant la même affection cardiaque; toutefois, la probabilité est très faible.

Quelles recherches effectue-t-on sur les affections cardiaques congénitales?

Les chercheurs soutenus financièrement par la Parade des Dix Sous sont parmi les nombreux scientifiques qui essaient d'en apprendre plus sur les causes des troubles cardiaques. Leur objectif est de parvenir à améliorer les traitements actuels et la prévention. Certains chercheurs étudient les effets de l'alcool et des drogues sur le développement du foetus.

Ils examinent plus particulièrement la façon dont certains facteurs agissent sur le développement du coeur. Ils cherchent également de nouvelles façons de traiter les troubles cardiaques avant et après la naissance.

LA RUBÉOLE

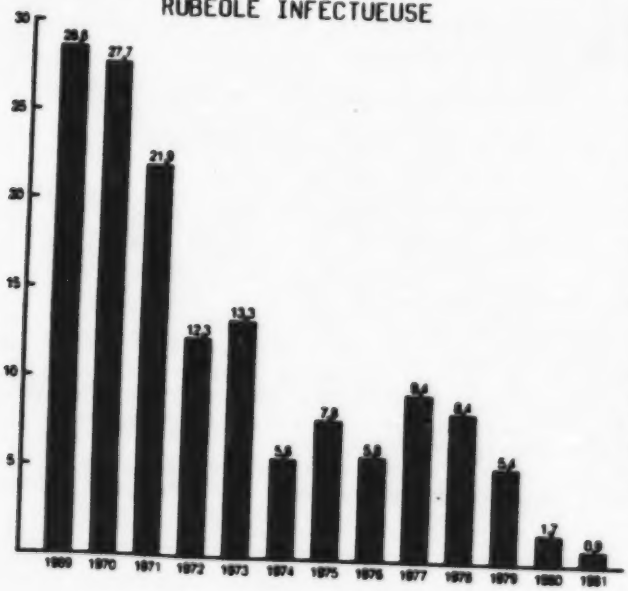
Plus de 20 000 bébés sont nés avec des malformations congénitales à la suite d'une épidémie de rubéole qui a éclaté en 1964 et en 1965. Leurs mères avaient attrapé la maladie pendant leur grossesse et l'avaient transmise au foetus. Au moins 10 000 enfants sont morts de la rubéole au cours de cette épidémie, soit avant terme, soit juste après leur naissance. Avant que le vaccin contre la rubéole ne fasse son apparition en 1969, de petites épidémies de la maladie se produisaient tous les cinq à neuf ans. On a pu mettre fin à ce cycle d'épidémies, mais la rubéole continue à tuer et à rendre infirmes des enfants, avant et après la naissance.

La Parade des Dix Sous espère enrayer la rubéole en faisant connaître la maladie et en encourageant les gens à se faire vacciner.

Qu'est-ce que la rubéole?

La rubéole est une maladie infectieuse et contagieuse bénigne, causée par un virus. La rubéole ne doit pas être confondue avec la rougeole, bien que les deux maladies présentent des signes semblables (éruptions cutanées et démangeaisons).

RUBÉOLE INFECTUEUSE



*CDC - Centre for Disease Control
(Centre de dépistage des maladies)

Taux par 100 000 habitants.

La rubéole semblait tellement inoffensive que personne n'y a jamais prêté une grande attention jusqu'en 1941, lorsque des médecins commencèrent à se rendre compte que les enfants nés de mères qui l'avaient attrapée au début de la grossesse souffraient souvent de malformations congénitales. Bien que la rubéole soit considérée comme une maladie infantile, beaucoup d'adultes et d'adolescents l'attrapent également.

Quels sont les effets de la rubéole?

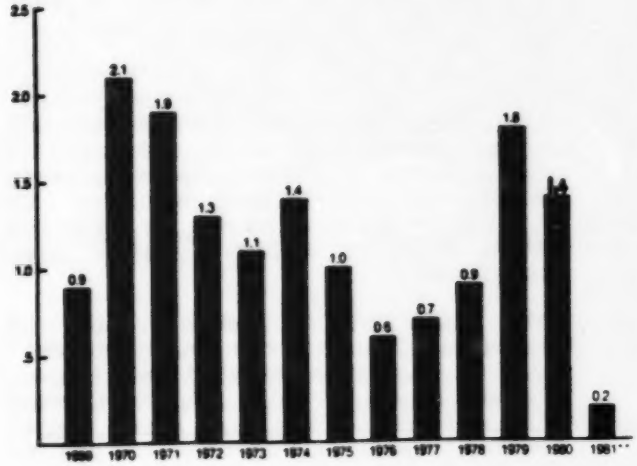
Le premier symptôme visible est une éruption, mais la rubéole débute réellement deux ou trois semaines avant que l'éruption ne se manifeste. C'est ce qu'on appelle la période d'incubation. Quelques jours avant l'apparition de l'éruption, la personne qui a la rubéole peut avoir des enflures douloureuses derrière les oreilles, sur le cou et à la base du crâne. La douleur s'estompe après un jour ou deux, mais les enflures restent plus longtemps.

L'éruption peut d'abord apparaître sur le visage puis s'étendre rapidement sur le corps, les bras et les jambes. Cette éruption dure habituellement trois jours. Elle peut aussi disparaître avant, ou parfois ne pas se manifester du tout. Normalement, une petite fièvre accompagne l'éruption. D'autres symptômes, tels que maux de tête, perte d'appétit, maux de gorge et un malaise général sont plus fréquents chez les adultes et les adolescents que chez les enfants. Les effets secondaires de la rubéole sont rares chez les enfants, bien qu'on ait enregistré des cas de douleurs articulaires, de troubles du sommeil et de formation de caillots de sang. Les adultes, et plus particulièrement les femmes, souffrent souvent par la suite de douleurs aux articulations.

Quels sont les effets de la rubéole sur un foetus?

Le problème le plus grave que pose la rubéole, c'est le mal qu'elle peut faire au foetus lorsque la mère attrape la maladie pendant la grossesse. Les trois premiers mois sont les plus critiques, mais un foetus peut encore subir des dommages après cette période. D'une manière générale, les malformations congénitales seront d'autant plus graves que la mère aura attrapé la rubéole plus tôt durant la grossesse. Certains enfants rubéoleux meurent avant terme ou juste après leur naissance.

SYNDROME DE LA RUBÉOLE AU MOMENT DE LA NAISSANCE



*MMWR - Centre for Disease Control (Centre de dépistage des maladies)

Taux par 100 000 habitants.

**Chiffre provisoire (ne peut être définitivement établi à l'heure actuelle, puisque les symptômes peuvent se manifester aussi tard qu'à l'âge de 2 ou 3 ans).

Souvent la maladie crée chez l'enfant des malformations dont il souffrira toute sa vie. On peut citer les troubles de l'audition et la surdité, les troubles de la vue et la cécité, les malformations cardiaques et les affections du cerveau et du système nerveux telles que: la déficience mentale, les retards dans l'apprentissage de la marche ou des choses simples, ainsi que les problèmes de comportement.

Certains enfants peuvent avoir des affections passagères. Ils peuvent naître trop petits, avoir des problèmes d'alimentation, ou souffrir de diarrhée, de pneumonie ou d'anémie. Des rougeurs peuvent apparaître sur leur visage et leur corps à cause de leur tendance aux hémorragies. Des organes comme le foie et la rate peuvent être irrités et des problèmes temporaires peuvent toucher le cerveau et l'épine dorsale.

Il est important de suivre de près les enfants touchés par la rubéole parce que certains effets ne se font ressentir que plus tard dans l'enfance. Même si l'enfant semble normal à la naissance, la chirurgie et des programmes de rééducation constituent souvent un traitement efficace pour corriger les malformations liées à la rubéole.

Existe-t-il un examen pour déceler la rubéole?

Une simple analyse du sang permet de déterminer si une personne a la rubéole ou si elle l'a déjà eue. Les individus qui ont déjà eu la rubéole peuvent avoir des anticorps rubéoleux dans leur sang. La présence de ces anticorps, décelée par l'analyse du sang, indique que la personne a eu la maladie et qu'elle ne peut l'attraper à nouveau. Il est important que les femmes nubiles subissent l'examen même si elles pensent avoir déjà eu la rubéole. Elles peuvent se tromper, car beaucoup d'infections ressemblent à la rubéole.

Peut-on prévenir la rubéole?

Oui. Une vaccination contre la rubéole immunise le sujet comme s'il avait eu la maladie. Le corps, sous l'action du vaccin, produit des anticorps rubéoleux. La vaccination contre la rubéole et la vaccination contre la rougeole sont deux choses différentes. Un vaccin contre la rougeole ne protège pas contre la rubéole.

Depuis qu'il est possible de se faire vacciner contre la rubéole, c'est-à-dire depuis 1969, des millions de gens se sont fait inoculer le vaccin. Des millions d'autres doivent être vaccinés chaque année si l'on veut se débarrasser à tout jamais de la maladie.

Qui devrait être vacciné?

Le vaccin contre la rubéole est recommandé à tous les enfants, à la plupart des adolescents et à beaucoup d'adultes (particulièrement les femmes), à moins qu'il n'y ait contre-indication médicale. Si les enfants sont vaccinés, cela les empêche d'avoir la rubéole et de la transmettre à ceux qu'ils côtoient et plus particulièrement aux femmes enceintes.

Vacciner les jeunes filles aussitôt qu'elles deviennent nubiles, c'est protéger leurs futurs enfants. La vaccination de groupes de jeunes ou d'adultes dans les écoles, au travail ou dans les bases militaires aide à prévenir les épidémies.

Les personnes qui travaillent dans les pouponnières devraient également être vaccinées, car les nouveau-nés qui ont la rubéole peuvent transmettre la maladie à leur entourage pendant un certain temps après leur naissance.

Quand faut-il se faire vacciner?

Il ne faut pas vacciner un enfant avant qu'il ait atteint l'âge de 12 mois. Avant cet âge, le nourrisson a encore certains des anticorps de sa mère, qui peuvent contrecarrer l'action du vaccin.

Les femmes enceintes ne doivent pas se faire inoculer le vaccin contre la rubéole. Toute femme ne devrait se faire vacciner que si elle est sûre de ne pas être enceinte et qu'elle ne prévoit pas de l'être dans les trois mois qui suivent. Il est bon qu'une femme se fasse examiner avant une grossesse afin de déterminer si elle a des anticorps.

Il ne faut pas non plus se faire vacciner quand on a la fièvre. Toutefois, un léger refroidissement sans fièvre ne devrait pas empêcher la vaccination. Les mères qui nourrissent au sein peuvent se faire vacciner contre la rubéole sans crainte.

Certains vaccins contre la rubéole contiennent des substances chimiques qui peuvent déranger les gens qui souffrent d'allergies, mais les professionnels de la santé peuvent vérifier les étiquettes et choisir un vaccin qui conviendra.

Autant que nous sachions, si une personne se fait vacciner après avoir été exposée au virus, le vaccin ne sera pas efficace. Toutefois, il n'y a aucune raison pour ne pas vacciner des enfants qui ont été au voisinage de quelqu'un qui avait la maladie. De même, il n'y a aucun danger à vacciner des personnes qui ont déjà eu la rubéole sans le savoir.

Peut-on éliminer la rubéole?

Tandis que des chercheurs travaillent constamment pour améliorer les vaccins contre la rubéole, les éducateurs en matière de santé publique essaient de bien faire comprendre à tout le monde - professionnels de la santé, législateurs et simples citoyens - l'importance de poursuivre les programmes de dépistage et de vaccination au fur et à mesure qu'arrivent les nouvelles

générations qui ne sont pas protégées contre la maladie. Plusieurs états des Etats-Unis exigent que les femmes nubiles subissent un examen avant de se marier. Des brochures distribuées dans les bureaux d'état civil rappellent aux futures mariées qu'elles doivent se faire examiner ou vacciner.

Grâce à ces efforts, et avec les résultats encourageants obtenus jusqu'ici, la Parade des Dix Sous poursuit son travail en vue d'éliminer un jour cette cause de malformations congénitales qu'est la rubéole.

FAIBLE POIDS DE NAISSANCE

Jusqu'aux toutes dernières années, de nombreux médecins mettaient les femmes au régime pendant la grossesse. Selon eux, une faible augmentation du poids et un bébé de petite taille étaient préférables pour un accouchement facile, en toute sécurité. Par ailleurs, d'autres croyaient que cela pouvait nuire à la santé du bébé. Une étude récente montre en fait qu'une augmentation de poids de 11 à 14 kg pour la mère et un poids de 3,3 kg pour le bébé à la naissance sont beaucoup plus sains et sûrs pour eux.

On considère à présent que le faible poids de naissance est le problème le plus courant chez les nouveau-nés: chaque année aux États-Unis, un bébé sur 12 en est atteint. Ce problème contribue à environ 70 pour cent des décès chez les bébés.

Qu'est ce qu'un faible poids de naissance?

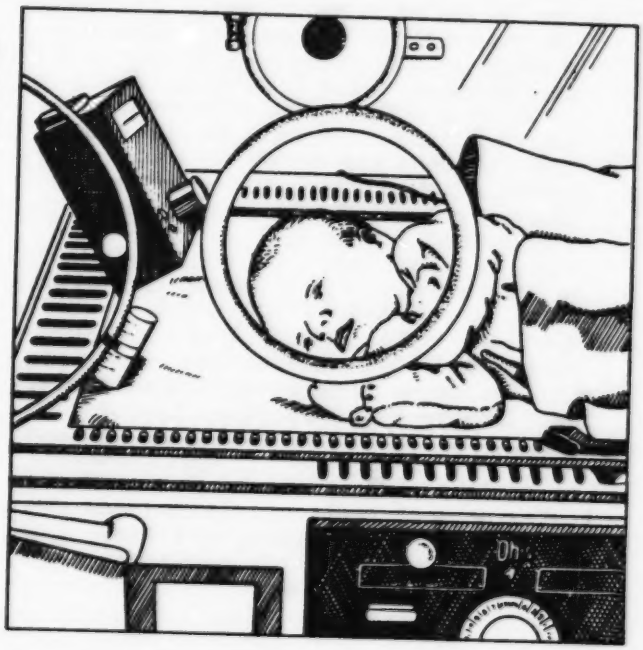
On considère qu'un bébé pesant 2 500 grammes ou moins à la naissance est d'un faible poids. Un poids de 1 500 grammes ou moins est considéré comme un très faible poids de naissance.

Les bébés de faible poids de naissance se classent dans deux catégories:

- les bébés prématurés, nés avant 37 semaines complètes de grossesse. Ces bébés pèsent habituellement moins de 2 500 grammes et ils représentent la majorité des cas de faible poids de naissance. Plus le bébé naît tôt, moins son poids sera élevé, sans doute, et plus les risques de complications seront nombreux.
- les bébés nés à terme qui présentent un poids de naissance insuffisant (aussi appelés "nouveau-nés qui présentent un retard de croissance intra-utérin" ou "un retard de croissance") ne sont pas prématurés, mais ils sont trop petits. Leur faible poids est dû à un ralentissement ou un arrêt temporaire de leur croissance dans l'utérus, et ils courent les mêmes risques que les bébés prématurés.

Quelles sont les causes du faible poids de naissance?

On connaît plusieurs raisons pour lesquelles un bébé peut naître trop petit ou prématuré, ou les deux à la fois. Certaines raisons demeurent inconnues tandis qu'on en soupçonne d'autres.



Des grossesses antérieures qui se sont terminées par une fausse-couche ou un bébé d'un faible poids de naissance sont peut-être le résultat de certaines conditions qui pourraient de nouveau entraîner la naissance d'un bébé d'un faible poids. Il peut s'agir d'une maladie héréditaire qui cause des anomalies foetales. Des anomalies héréditaires ou causées par le milieu peuvent empêcher le foetus d'atteindre son poids de naissance normal.

Les antécédents médicaux de la mère peuvent influencer sur le poids de naissance, notamment si la mère a une tension artérielle élevée, si elle est diabétique, souffre de troubles cardiaques, rénaux ou respiratoires, d'une hépatite ou d'infections virales ou bactériennes. Une toxémie pendant la grossesse peut également être la cause d'une naissance prématurée.

Les habitudes de la mère pendant la grossesse peuvent également agir sur le poids de naissance. Parmi ces habitudes, on compte:

- une mauvaise alimentation. Le foetus se nourrit de ce que sa mère consomme;
- un manque de soins prénatals réguliers depuis le début de la grossesse;
- la cigarette, l'alcool et la drogue. Les fumeuses ont tendance à avoir des bébés plus petits. La consommation d'alcool ou de drogue peut retarder la croissance du foetus.

Les facteurs sociaux, comme un faible revenu ou une faible scolarité, peuvent faire en sorte que le bébé soit d'un faible poids à la naissance. Certaines mères ne peuvent se permettre d'acheter des aliments sains ou de se procurer de bons soins médicaux, ou n'ont jamais appris à prendre soin d'elles-mêmes. Les adolescentes, surtout, ne savent pas toutes comment améliorer leurs habitudes de santé ou ne s'en soucient pas. Les adolescentes de moins de 17 ans comptent parmi les mères qui présentent le risque le plus élevé de donner naissance à un bébé de faible poids.

Comment traite-t-on les problèmes causés par un faible poids de naissance?

Un équipement spécial dans les pouponnières à soins intensifs aide à maintenir la vie des petits bébés qui, sinon, pourraient mourir. Des berceaux spéciaux (incubateurs), de l'oxygène et des médicaments sont disponibles pour les bébés qui souffrent de troubles respiratoires. Lorsqu'un bébé souffre d'hypoglycémie, on lui administre du glucose par injection intraveineuse.

Un bébé qui souffre de jaunisse peut être soigné grâce à une lumière spéciale dans la pouponnière (photothérapie). S'il est anémique, on ajoute un supplément de fer à son régime. Dans les cas graves, on procède à une transfusion sanguine.

Une hémorragie cérébrale ne peut être corrigée, sauf dans de rares cas où la vitamine K est bénéfique. Les médecins peuvent surveiller et soigner les effets secondaires d'une hémorragie cérébrale afin d'empêcher toute lésion cérébrale possible. Ils examinent les cavités normales du cerveau (ventricules) au moyen, par exemple, d'ultrasons ou de tomodensitomètres, car ces cavités peuvent se remplir de liquide, ce qui est dangereux. Les médecins peuvent placer un drain dans un ventricule en vue d'éliminer le liquide (dérivation). Dans d'autres cas, une aiguille creuse est insérée dans le bas de la colonne vertébrale afin de permettre l'écoulement du liquide. Ce traitement est répété tous les deux

ou trois jours environ, jusqu'à ce que l'accumulation excessive de liquide s'arrête, comme c'est souvent le cas.

Quelles sont les conséquences d'un faible poids de naissance pour le bébé?

Toute complication dont peut souffrir un nouveau-né se produira plus certainement chez un bébé d'un faible poids de naissance que chez un bébé de poids normal.

Le bébé peut souffrir de troubles respiratoires. Ses poumons ne peuvent aspirer assez d'oxygène pour alimenter son système sanguin et les tissus du corps. Ou bien, il a un faible taux de glucose dans le sang (hypoglycémie) qui peut entraîner des tremblements, le roulement des yeux, un manque d'appétit ou une lésion cérébrale. Une jaunisse (peau jaunâtre) peut signaler que le foie du bébé tarde à fonctionner seul (pendant la grossesse, le foie de la mère fonctionne aussi pour le bébé).

Un bébé prématuré peut être anémique (nombre insuffisant de globules rouges). En règle générale, le foetus emmagasine du fer pendant les derniers mois de la grossesse et s'en sert en bas âge pour produire les globules rouges. Un bébé prématuré ne dispose pas du temps nécessaire pour emmagasiner le fer.

Les bébés de faible poids de naissance peuvent aussi ne pas avoir assez de graisse sous la peau pour maintenir une bonne température du corps, ce qui peut modifier les opérations chimiques du sang et provoquer un ralentissement de croissance.

L'une des conséquences les plus graves du faible poids de naissance est l'hémorragie cérébrale. Elle atteint de 40 à 45 pour cent des bébés pesant moins de 1 500 grammes et peut entraîner une lésion cérébrale ou la mort.

Plus tard dans l'enfance, des troubles de comportement ou du système nerveux peuvent se manifester, en résultat d'un faible poids de naissance.

Peut-on prévenir le faible poids de naissance?

Grâce à l'information sur la santé professionnelle et publique, les parents et le personnel médical peuvent apprendre comment éviter ou traiter de nombreux facteurs qui peuvent contribuer à ce phénomène.

La première étape consiste à obtenir des soins prénatals réguliers à partir du tout début de la grossesse. Les professionnels de la santé peuvent souvent prévoir quelles femmes ou quels foetus sont en danger. On peut souvent remédier à un état dangereux et établir de bonnes habitudes de santé. On peut aussi surveiller attentivement l'augmentation de poids afin de déceler tout changement inhabituel qui pourrait influer sur le poids de naissance du bébé.

Parmi les programmes parrainés par la Parade des Dix Sous, une étude récemment menée à San Francisco a montré qu'on peut empêcher une naissance prématurée (avant 37 semaines) dans un grand nombre de cas, si le début du travail avant terme est remarqué assez tôt pour que l'utilisation de médicaments soit efficace.

Grâce à l'information sur la santé publique et à certains programmes communautaires, on peut enseigner de bonnes habitudes alimentaires et fournir des aliments sains où le besoin s'en fait sentir; on incite les mères à prendre soin de leur santé et à éviter de fumer, de consommer de l'alcool et de prendre des médicaments non prescrits.

Quel genre de recherches fait-on sur le faible poids de naissance?

La Parade des Dix Sous appuie de nombreux domaines de recherche relatifs aux causes, à la prévention et au traitement du faible poids de naissance. Les chercheurs étudient les cellules foetales et le rôle des hormones dans la croissance du foetus. Ils étudient également chez les nouveau-nés l'influence des hormones sur le glucose du sang provenant du foie, afin d'empêcher le manque du glucose dans le sang, qui est nocif.

Les scientifiques cherchent les causes des hémorragies cérébrales chez les bébés prématurés en vue de comprendre pourquoi certains bébés sont atteints tandis que d'autres ne le sont pas.

Les chercheurs essaient de mieux comprendre ce qui déclenche le travail afin de trouver des moyens d'empêcher le travail prématuré. Ils tentent de trouver de meilleures façons de soigner les troubles respiratoires, de prévenir les dommages aux poumons et aux yeux causés par les effets secondaires. Le maintien de la température chez les nouveau-nés fait actuellement l'objet d'études, ainsi que les facteurs environnementaux (lumière, bruit, etc.) dans la pouponnière qui peuvent nuire à la croissance.

D'autres subventions permettent l'étude des soins à domicile pour les bébés de faible poids de naissance, afin qu'on puisse trouver des moyens d'empêcher les problèmes mentaux ou de comportements éventuels.

L'HERPÈS GENITAL

L'herpès génital est devenu un sérieux problème de santé publique. De cinq à vingt-cinq millions d'Américains sont atteints de cette maladie transmise sexuellement. Un demi à un million de nouveaux cas sont diagnostiqués chaque année. Une fois atteinte, une personne peut souffrir de réapparitions des plaies. Celles-ci peuvent causer un grand malaise, de la douleur, des problèmes d'ordre social et psychologique, et permettre la contagion à d'autres personnes.

Une femme enceinte souffrant d'infections d'herpès peut communiquer la maladie au bébé à l'accouchement. Chez les nouveau-nés, l'herpès est souvent grave et peut causer une lésion cérébrale ou la mort.

Pourquoi le risque est-il si élevé chez les bébés?

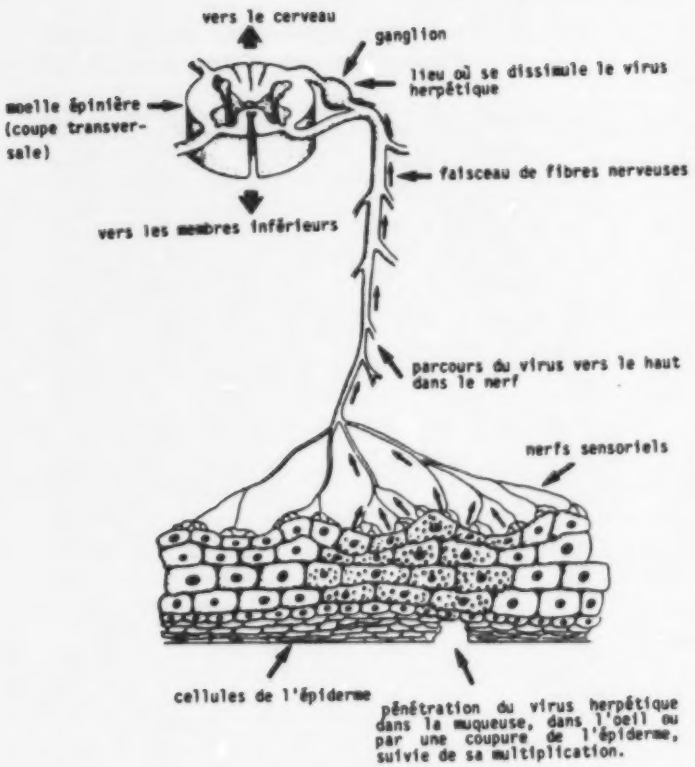
Le système immunitaire (défense contre les maladies) des nouveau-nés n'est pas entièrement formé. Ils sont donc particulièrement sujets à de nombreuses infections, dont l'herpès. Chaque année aux États-Unis, environ 120 bébés contractent de graves infections d'herpès à la naissance. La plupart de ces infections sont transmises lorsque le bébé traverse la filière pelvi-génitale, contaminée par le virus herpétique. Environ la moitié de ces bébés meurent et près de la moitié des survivants sont handicapés par des lésions permanentes du système nerveux.

Qu'est ce qui cause l'herpès?

L'herpès est causé par le virus herpétique, virus qui se rattache à ceux qui causent la varicelle, le zona et beaucoup d'autres maladies chez les humains. Le virus herpétique peut se maintenir à l'état latent dans les cellules nerveuses, à l'abri du système immunitaire du corps. Puis, dans certaines conditions, le virus peut récidiver.

Diverses influences du milieu, comme le soleil ou la chaleur, la friction, les rapports sexuels, les menstruations, la fièvre ou les troubles émotifs peuvent entraîner la réapparition des plaies. Le patient moyen souffre de quatre à sept récidives du genre par année. Chez certaines personnes, le nombre est plus élevé tandis que chez d'autres, les récidives sont peu fréquentes ou même absentes. Il semble qu'avec le temps, ces récidives diminuent en fréquence et en gravité.

On connaît deux principaux types de virus herpétique, le type 1 (HSV-1) et le type 2 (HSV-2). Le type 2 a été appelé herpès génital car on croyait que le HSV-2 ne s'attaquait qu'aux organes génitaux, tandis que le HSV-1 causait des "boutons de fièvre" autour de la bouche et des lèvres. L'un et l'autre peuvent toutefois infecter la bouche, les organes génitaux et le rectum. Les autorités signalent à présent que 10 à 15 pour cent des infections d'herpès génital sont causés par le HSV-1. Les deux types peuvent attaquer et abîmer les yeux et infecter toute autre partie du corps par une rupture ou une coupure de l'épiderme.



L'infection herpétique commence lorsque les virus pénètrent dans les cellules des muqueuses, dans les yeux ou la peau. Ils se multiplient et se déplacent vers le haut dans les nerfs sensoriels jusqu'à ce qu'ils parviennent à un ganglion (amas de cellules nerveuses). Ils s'y dissimulent, à l'abri des attaques du système immunitaire du corps qui détruit l'infection à l'endroit où les virus ont pénétré.

Bien que les blessures causées par la pénétration guérissent rapidement, le virus peut plus tard, lorsque les conditions le permettent, refaire le parcours et infecter de nouveau les cellules de l'épiderme.

Quels en sont les symptômes?

En règle générale, la première infection se manifeste par de petites éruptions groupées, sensibles et douloureuses. Ces éruptions aboutissent et font place à des ulcères douloureux. La personne atteinte souffre de fièvre, de fatigue, de démangeaisons et de douleurs ainsi que de pertes urétrales ou vaginales.

L'infection se termine généralement au bout de trois semaines. Dans un nombre restreint de cas, l'infection se propage à la membrane qui recouvre le cerveau et cause une méningite. Bien que le résultat en soit une maladie fort désagréable, les malades recouvrent habituellement la santé, sans aucun dommage permanent. Les infections récidivantes sont en général moins sérieuses et moins douloureuses, elles guérissent plus rapidement et n'entraînent que très rarement une méningite ou d'autres complications importantes.

L'herpès est-il dangereux?

Pour la majorité des gens, l'herpès ne présente aucun danger. Il arrive cependant que le virus s'échappe ou bouleverse le système immunitaire d'une personne et se propage au cerveau, ce qui entraîne une encéphalite. Cette complication rare peut causer des lésions cérébrales sérieuses, entraînant la mort dans de nombreux cas. Des infections herpétiques sérieuses aux yeux peuvent mener à la cécité.

Les personnes dont l'immunité est réduite, comme les nouveau-nés ou les malades qui prennent des médicaments pour combattre le cancer ou en raison de transplantations d'organes, sont particulièrement exposées à ces complications.

Chez les femmes atteintes d'herpès génital, le risque de cancer du col de l'utérus peut aussi être plus élevé. Bien que la preuve n'en ait pas été établie, les femmes atteintes d'herpès devraient passer périodiquement les examens gynécologiques d'usage, conseillés pour la plupart des femmes.

Peut-on guérir l'herpès?

À l'heure actuelle, on ne connaît aucun moyen ou traitement efficace qui puisse empêcher la récidive de l'herpès. La majorité des traitements actuels permettent de soulager les symptômes et de soigner les complications. Plusieurs nouveaux médicaments "antivirus" sont utilisés pour les infections graves qui se propagent par le sang à d'autres organes. On se sert actuellement de ces médicaments pour lutter contre les infections chez les nouveau-nés et chez les malades dont le système immunitaire a été affaibli. Un certain onguent est employé pour réduire la gravité des premières infections. Les médicaments n'empêchent pas l'infection de revenir et, par conséquent, ne sont pas recommandés pour le traitement des récidives.

Les scientifiques essaient de découvrir comment le virus herpétique parvient à se dissimuler dans les cellules nerveuses et pourquoi certains traumatismes entraînent de nouvelles récidives. Cette connaissance permettra peut-être de trouver une cure ou un traitement efficace qui empêchera la répétition des attaques. Les chercheurs tentent aussi de créer un vaccin contre l'herpès qui, espèrent-ils, préviendra les attaques et mettra peut-être fin à l'épidémie actuelle.

L'herpès peut-il se transmettre par un siège de toilette?

Il ne semble pas que ce soit possible. Bien qu'on ait démontré que le virus herpétique peut survivre pendant de nombreuses heures sur des objets comme des poignées de porte, des robinets et des toilettes, les scientifiques ne croient pas que l'infection par le contact avec ces objets soit possible. L'infection est généralement transmise par un contact direct avec une personne dont l'infection est évolutive, habituellement par un baiser ou des rapports sexuels. L'herpès peut toutefois être attrapé en touchant à des sécrétions infectées, puis aux yeux, à la bouche ou à des coupures de l'épiderme. L'infection est parfois communiquée au personnel médical des hôpitaux de cette façon. Les personnes dont l'herpès est évolutif peuvent aussi propager la maladie à d'autres parties de leur propre corps.

Une fois atteint, comment empêcher de transmettre l'herpès?

La façon la plus certaine d'empêcher la propagation de l'infection est de s'abstenir de tout rapport sexuel lorsque les plaies sont visibles ou qu'on soupçonne la présence de l'infection. Une bonne hygiène devrait empêcher la propagation de la maladie par les mains. On ne connaît aucune façon de propager le virus à l'état latent. Chez de nombreuses personnes atteintes d'herpès, il y a habituellement des signes avant-coureurs d'une récidive prochaine. Il peut s'agir de douleurs, de démangeaisons ou de sensations de picotement qui surviennent un ou deux jours avant une récidive. Ces personnes devraient apprendre à connaître ces symptômes et devraient s'abstenir de toute activité sexuelle jusqu'à ce que la récidive soit terminée.

Il arrive que même en l'absence de symptômes, le virus se multiplie et transmet des particules infectées. Il semble que l'utilisation de préservatifs offre une certaine protection contre l'infection pendant les périodes exemptes de symptômes.

Ils n'offrent cependant pas suffisamment de protection contre la propagation de la maladie lorsque l'infection est évolutive.

Si je suis atteinte d'herpès, comment puis-je protéger mon bébé?

Si vous êtes enceinte et atteinte d'herpès, ou croyez que vous y avez été exposée, il faut en informer le médecin. Il vous surveillera de près afin de s'assurer que vous ne transmetterez pas le virus au bébé au moment de l'accouchement. Le cas ne se présentera sans doute pas, mais le bébé peut être protégé contre l'infection par une césarienne. Il suffira de se laver les mains avant de toucher au bébé et d'observer d'autres bonnes pratiques d'hygiène pendant les récidives pour continuer de protéger le bébé. Au cours des derniers mois de la grossesse, on conseille également de s'abstenir de tout rapport sexuel si le partenaire est atteint d'herpès évolutif.

DIVERS DOCUMENTS

EXERCICE EN GÉNÉTIQUE HUMAINE

Le but de cet exercice est de vous faire analyser certaines de vos caractéristiques innées, en même temps que de déterminer les mécanismes grâce auxquels vous en avez hérité.

Matériel utilisé:

Vous-même; vos parents; article PTC

Comment procéder:

1. Recopiez le tableau 2 dans votre cahier de laboratoire.

2. Avec l'aide de votre co-équipier et en vous référant à la figure 1, inscrivez, dans la colonne "Moi" du tableau 2, la particularité de chaque gène: Dominant (D) ou récessif (d).

3. Procédez de même pour les colonnes "Mère", "Père", après avoir obtenu de vos parents les données requises. Ici encore, n'inscrivez qu'une lettre (D ou d) en face de chaque signe particulier. Consultez, à titre d'exemple, le tableau 3 afin de mieux vous aider à répondre aux questions 4 et 5.

4. Remplissez les trois colonnes intitulées "constitution". Commencez par y reporter les mêmes lettres (c'est-à-dire les gènes) que dans les colonnes "MOI-MÈRE-PÈRE". Il s'agit maintenant de découvrir la seconde lettre (c'est-à-dire le gène) correspondant à chaque particularité. Dans le cas de gènes récessifs, la seconde lettre sera "d" afin d'obtenir "dd". (En effet, rappelez-vous que dans le cas d'un caractère récessif, vous devez être en présence de deux gènes récessifs). Pour ce qui est des caractères dominants, analysez et comparez minutieusement les colonnes "MOI-MÈRE-PÈRE", afin d'avoir une idée sur le deuxième gène. Indiquez tout gène indéterminé par un point d'interrogation (?).

5. Utilisez le tableau 3 pour vous aider à identifier la provenance de vos signes particuliers. Choisissez parmi les origines suivantes: "Mère", "père", "les deux", "indéfinie", "inconnue". Inscrivez votre réponse dans la dernière colonne du tableau.

Il se peut que, parfois, un de vos signes ne corresponde pas à la constitution génétique de vos parents. Ceci peut très bien provenir d'une erreur de votre part, ou de l'expression incomplète d'un gène. Si tel est le cas, classez l'origine comme "inconnue", accompagnée d'un astérisque.

Caractères génétiques sur lesquels porte l'étude

TRAITS	GÈNE DOMINANT (D)	GÈNE RÉCESSIF (d)
Couleur des yeux	Foncés (marron ou noirs)	Bleus ou gris
Naissance des cheveux	Pointent sur le front	En frange
Bord des oreilles	Lové	Non lové
Taches de rousseur	Présentes	Absentes
*Articulation du pouce	Ne se plie pas tout seul à plus de 50°	Se plie tout seul à plus de 50°
**Poils sur les doigts	Entre l'articulation médiane des 3e, 4e et 5e doigts	Nulle trace
Mains croisées	Pouce gauche sur pouce droit	Pouce droit sur pouce gauche
*Lobes d'oreilles	Détachés	Soudés à la tête
Langue repliée	Peut être repliée en forme de U	Ne peut pas être repliée en forme de U
Goût PTC	Goût chimique	Nulle trace de goût chimique
Ligne du nez	Convexe de l'arête au bout du nez	Concave ou droit de l'arête au bout du nez
*Le petit doigt	La dernière articulation est recourbée	La dernière articulation est droite

* Examinez les articulations des deux pouces, des deux petits doigts et des deux lobes d'oreilles. Si le gène récessif se trouve dans les deux, alors considérez le signe particulier en question comme récessif.

** Examinez les deux mains. Si vous y trouvez ne serait-ce que quelques poils, considérez ce trait comme dominant.

D: gène dominant d: gène récessif

TRAITS	MOI	Ma Consitution	MÈRE	Constitution de ma mère	PÈRE	Constitution de mon père	Origine
Couleur des yeux							
Naissance des cheveux							
Bord des oreilles							
Taches de rousseur							
Articulation du pouce							
Poils sur les doigts							
Mains croisées							
Lobes d'oreilles							
Langue roulée							
Goût PTC							
Ligne du nez							
Petit doigt							

Figure 2: Tableau des caractères génétiques personnels

D: gène dominant d: gène récessif

TRAITS	MOI	Ma Consitution	MÈRE	Constitution de ma mère	PÈRE	Constitution de mon père	Origine
Exemple 1	D	D?	D	D?	D	D?	Indéfinie
Exemple 2	D	Dd	D	D?	d	dd	Mère
Exemple 3	d	dd	D	Dd	D	Dd	Les deux
Exemple 4	d	dd	d	dd	d	dd	Les deux
Exemple 5	d	dd	-	?d	-	?d	Les deux
Exemple 6	D	D?	D	D?	-	-	Inconnue

Figure 3: Exemples d'un tableau complet.

LA GÉNÉTIQUE ET LES MALADIES HÉRÉDITAIRES

Les maladies suivantes ont une origine génétique:

a) le syndrome de Down's (mongolisme) est causé par la présence d'un chromosome supplémentaire.

b) la fibrose kystique résulte de la présence de deux gènes récessifs.

c) l'anémie à hématies falciformes résulte également de la présence de deux gènes récessifs.

d) la dystrophie musculaire peut très bien être transmise par une mère en bonne santé à ses fils.

1. Cherchez chacune de ces quatre maladies dans du matériel de référence.

2. Faites, par écrit, une description succinte de leurs effets sur l'organisme.

LA GÉNÉTIQUE ET LES MALADIES HÉRÉDITAIRES

RÉPONSES

a) Le Syndrome de Down se caractérise par l'arriération mentale, les yeux bridés, une tête plus petite que de coutume et un développement musculaire insuffisant. On peut diagnostiquer cette maladie avant la naissance, grâce à l'examen, dans le liquide amniotique même, des cellules foetales (il s'agit d'une amniosynthèse).

b) La fibrose kystique se caractérise par la production, dans les poumons, l'intestin et le pancréas, de sécrétions muqueuses anormalement épaisses. Le mucus bouche ainsi ces organes et en empêche le fonctionnement normal.

c) L'anémie à hématies falciformes est une maladie due à la présence, dans le sang, d'une forme anormale d'hémoglobine. Les globules rouges renfermant l'hémoglobine malade sont en forme de croissant et ont tendance à obturer les vaisseaux sanguins. Gonflement et douleur dans certaines parties de l'organisme s'accompagnent de montées de fièvre. Cette maladie n'atteint généralement que les Noirs.

d) La dystrophie musculaire s'applique à un ensemble de maladies qui affectent les muscles de sorte que les fibres qui les composent deviennent progressivement déficientes pour finalement être totalement détruites.

LES ANOMALIES GÉNÉTIQUES AU CANADA

Statistiques

Fréquence de certaines anomalies génétiques au Manitoba
(sur 10 000 naissances)*

1980-1983

GROUPE	1980	1981	1982	1983	Moyenne (1980-1983)
Syndrome de Down	14.4	11.2	14.3	8.4	12.0
Tay-Sachs	—	—	—	—	—
Spina bifida	8.1	8.5	11.2	10.2	9.6
Anémis à hématies falciformes	0	0.6	0	0	0.2
Pied bot	66.3	82.1	66.4	71.7	71.6
Fissure de la lèvre et du palais	18.8	23.6	18.6	17.5	19.6
Affections cardiaques congénitales	120.1	113.9	125.3	134.3	123.5
Rubéole congénitale	0.6	0.6	1.2	1.2	0.9

* D'après Le Système de surveillance des anomalies congénitales du Canada. Données recueillies un an après la naissance.

Saviez-vous que...

- Au Canada, les anomalies congénitales sont actuellement au sixième rang pour la perte d'années à vivre.
- Les anomalies congénitales, y compris la mort à la naissance, sont au sixième rang des principales causes de décès au Canada.
- Environ la moitié de toutes les admissions et un tiers de tous les décès qui ont lieu dans les hôpitaux de soins tertiaires pour enfants sont le résultat direct ou indirect de malformations congénitales.
- Chaque année au Canada, quelque 20 000 enfants naissent avec des malformations congénitales. Environ 40% d'entre eux sont considérés les victimes d'une anomalie "sérieuse".
- L'origine de 65% des anomalies congénitales est encore inconnue.
- Les deux principaux groupes de malformations sont les anomalies du système nerveux central et les affections cardiaques, chacun d'entre eux responsables de 15 à 20% des anomalies les plus importantes qui affligent les enfants nés vivants.
- En général, le nombre d'anomalies du système nerveux central est à la baisse, alors que celui des affections cardiaques est à la hausse.

D'après une communication personnelle du Dr. G.J. Sherman (Epidémiologiste), Division des maladies non transmissibles, Epidémiologie des maladies non transmissibles, Santé et Bien-être social Canada (le 4 septembre 1986).